



SÍNDROME DE INTERRUPCIÓN DEL TALLO HIPOFISARIO

Julia Jaque Gómez-Aguado

Tutora: Verónica Escario Ponsoda y Lorea Ruiz Pérez

Sección de Neonatología

Servicio de Pediatría

ÍNDICE

01

CASO CLÍNICO

02

FISIOPATOLOGÍA

03

SÍNDROME DE
INTERRUPCIÓN DEL
TALLO HIPOFISARIO

04

CONCLUSIONES

01

CASO CLÍNICO



HOSPITAL DE TORREVIEJA

RNT 40+6 SG

Peso 3800g (AEG)

ONFALOCELE

APNEAS

GESTACIÓN

- Polihidramnios
- Quistes plexos coroides

PARTO

Cesárea
programada

PERINATAL INMEDIATO

Intubación por apneas

EXPLORACIÓN FÍSICA

CONSTITUCIÓN
ROBUSTA

MACROCEFALIA



FACIES TOSCAS

Hipoplasia del macizo facial

Frente y mentón prominentes

MACROGLOSIA

ONFALOCELE

EVOLUCIÓN

HIPOGLUCEMIA + HIPOCALCEMIA

INTERVENCIÓN QUIRÚRGICA

Postoperatorio
sin incidencias



1



2

VÓMITOS

Nutrición enteral
Descarta malrotación
intestinal

ICTERICIA

Immune anti-A
Fototerapia
28 días



3



CRISIS CONVULSIVAS

EEG
Fenobarbital

COLESTASIS

Hiperbilirrubinemia
directa
Multifactorial



5

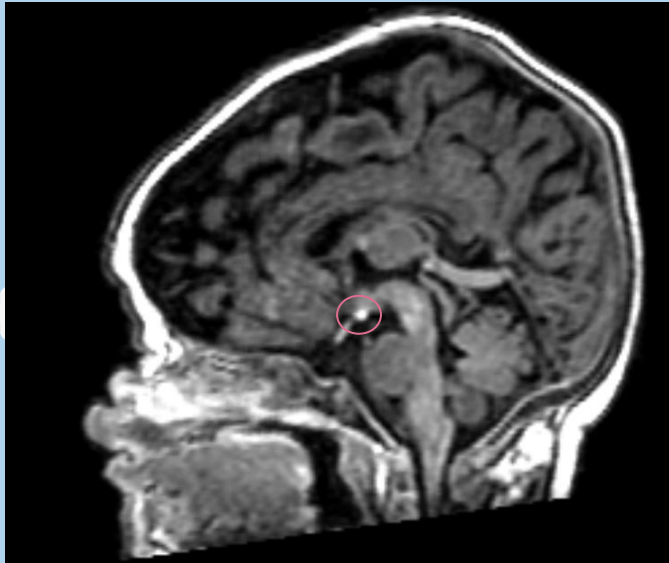


SHOCK SÉPTICO

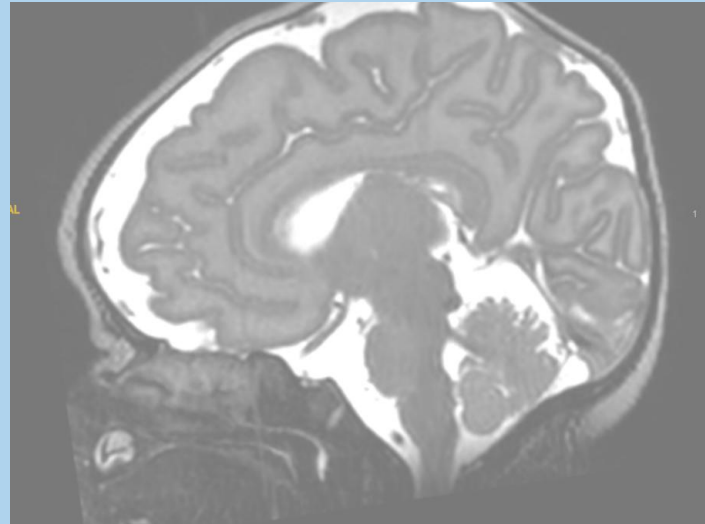
S. aureus
Hidrocortisona



RM CEREBRAL



Neurohipófisis ectópica (eminencia medial del hipotálamo)



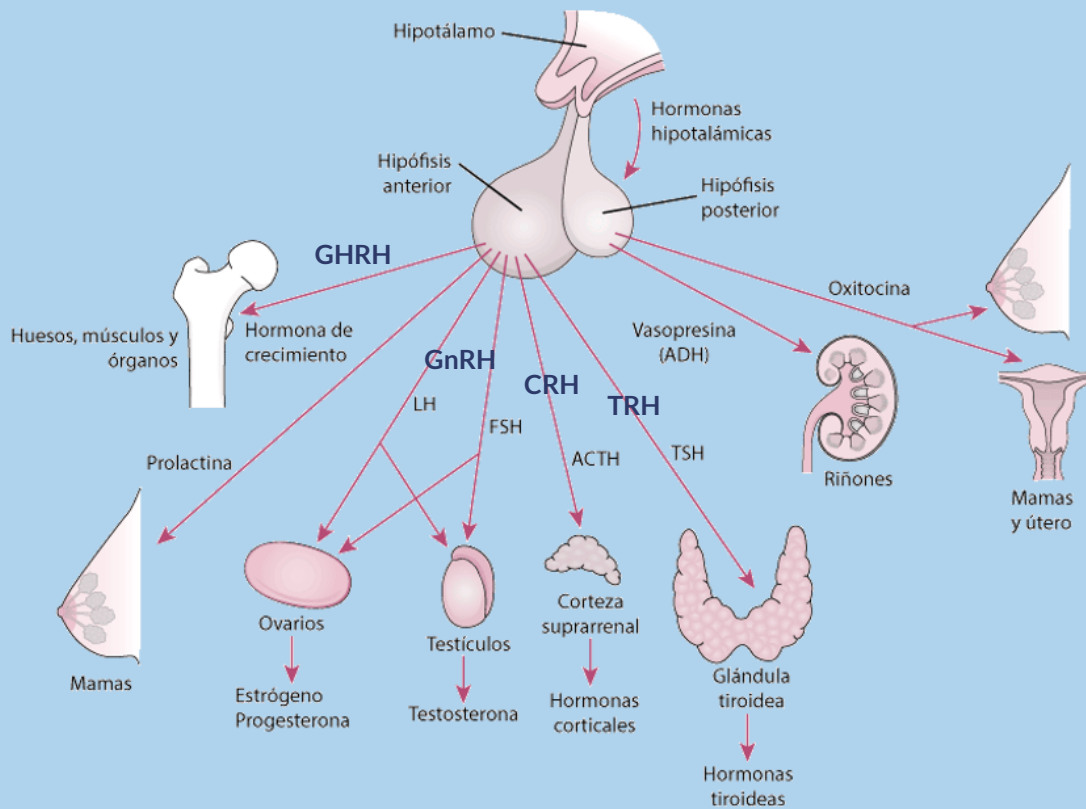
Ausencia de hipófisis y tallo hipofisario

+

SÍNDROME DE
+ INTERRUPCIÓN DEL
TALLO HIPOFISARIO

+

FISIOPATOLOGÍA HIPÓFISIS



SIGNOS Y SÍNTOMAS EN NEONATOS



DÉFICIT GH

- Hipoglucemia
- Ictericia colestásica

DÉFICIT ACTH

Déficit de cortisol

- Hipoglucemia
- Vómitos
- Hipotensión
- Ictericia colestásica
- Hipotonía
- Decaimiento
- Letargia

DÉFICIT DE TSH

Déficit de T3 y T4

- Mixedema
- Enlentecimiento del tránsito GI
- Déficit severo: letargia y disminución del nivel de conciencia

DÉFICIT LH Y FSH

Déficit de estrógenos y testosterona

- Micropene
- Ambigüedad genital



SITH



DEFINICIÓN

Anomalía congénita rara de la hipófisis
Anomalía de línea media cerebral



EPIDEMIOLOGÍA

Prevalencia desconocida
Incidencia 0,5 casos/millón nacimientos



SEXOS

Frecuencia similar



NEURORADIOLOGÍA

- Ausencia de tallo hipofisario
- Aplasia de adenohipófisis
- Neurohipófisis ectópica



HIPOPITUITARISMO

Congénito
Diferentes grados déficits hormonales
Déficit de GH, tiroideas y cortisol

ETIOLOGÍA

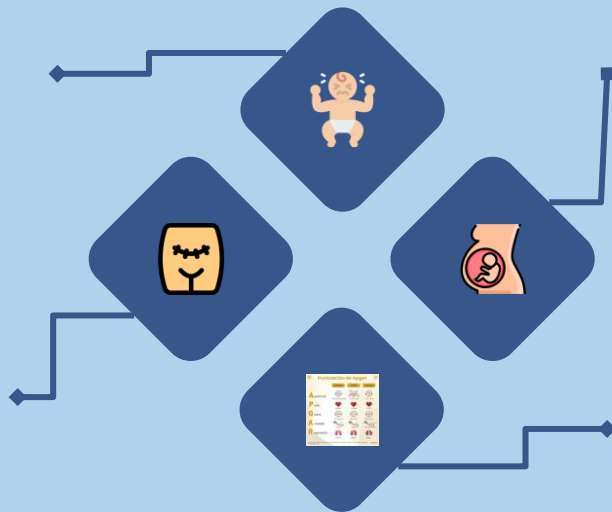
DESCONOCIDA

HIPOXIA AL
NACIMIENTO

PODÁLICA O
TRANSVERSA

CESÁREA

APGAR
DISMINUIDO



ETIOLOGÍA

ORGANOGENÉESIS DEFECTUOSA

ORIGEN PRENATAL

MUTACIONES



Genes migración de la glándula hipofisaria (HESX1 y LHX4)



MAYORÍA NO CAUSA GENÉTICA

Solo 5%

MANIFESTACIONES CLÍNICAS

CONVULSIONES*

COLESTASIS*



CRIPTORQUIDIA
MICROPENE

ICTERICIA PROLONGADA*

HIPOGLUCEMIA*



ASOCIACIONES



+
Displasia
Septoóptica



+
Anemia de
Fanconi





DIAGNÓSTICO



HALLAZGOS CLÍNICOS



DETERMINACIONES HORMONALES

- Déficit de GH
- Hipotiroidismo
- Hipocortisolismo



RM HIPOFISARIA

- Ausencia, interrupción o hipoplasia del tallo hipofisario
- Aplasia o hipoplasia de la adenohipófisis
- Neurohipófisis ectópica



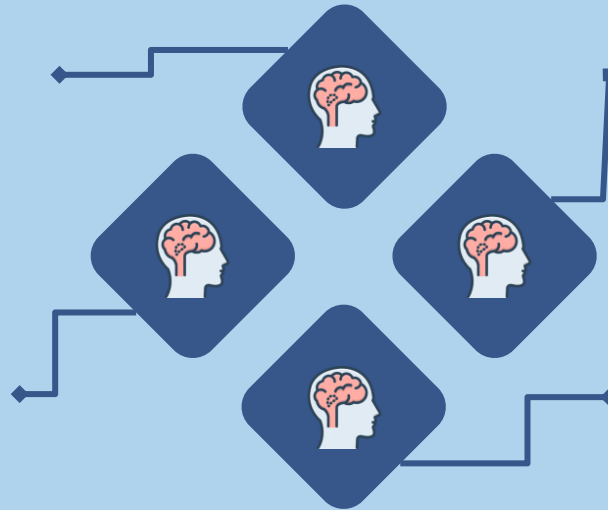
DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

Hamartoma
hipotalámico

Germinoma
supraselar

Lipomas

Quiste Dermoide



TRATAMIENTO

Tratamiento Hormonal Sustitutivo

- GH
- Hidrocortisona
- Levotiroxina
- Esteroides sexuales



PRONÓSTICO

Diagnóstico y tratamiento
precoces



Buen pronóstico





EVOLUCIÓN CASO CLÍNICO

Estudio Hormonal



HIPOPITUITARISMO

LEVOTIROXINA

HIDROCORTISONA

GH y SEXUALES



Mejoría neurológica
Normalización T4

Dosis sustitutivas

Pendientes de
valoración

Estudio genético: no concluyente



Traslado a Hospital de Torrevieja

CONCLUSIONES

- Se trata de una entidad rara, con baja prevalencia, que debemos sospechar ante defectos de línea media
- La RMN de hipófisis es la clave para el diagnóstico
- El reconocimiento tardío de esta entidad puede aumentar la morbi-mortalidad. Sin embargo la detección y el tratamiento precoz adecuado, van a mejorar el pronóstico y la calidad de vida



BIBLIOGRAFÍA

- Müller A, Romero F, Arzamedia S, Ferreira D, Neves de Souza C, Castellano B, et al. Interrupción del tallo hipofisario como causa poco frecuente de amenorrea primaria. Rev Cien Cienc Salud. 2020; 3(2):112-115
- Martell González MR, Bailón Cuevas MA. Diagnóstico radiológico del síndrome de interrupción del tallo hipofisario Neurohipófisis ectópica. Rev. Fac. Med. 2021;64(1):32-6.
- Mendoza-Borja K, Ramos-Noriega S, Aguilar-Britto E, Guerrero-Roa W, García-Bermejo R. Síndrome de interrupción del tallo hipofisario: reporte de caso y revisión de la literatura de una paciente con diagnóstico tardío. Pediatric. 2023;56(4):e469
- Cecilia Castro L, Edith Martín S, Bulacio S, Dixhko D, Silvano L, Sobrero G, et al. Síndrome de interrupción del tallo pituitario. Relaciones clínicas, bioquímicas y neurorradiológicas. Rev Argent Endocrinol Metab. 2017; 54(4):151-159
- Brauner, P. "Orphanet: Síndrome de Interrupción Del Tallo Hipofisario." Orpha.net, [en línea]. Disponible en: www.orpha.net/es/disease/detail/95496
- Palomo E, Rodríguez FJ. Deficiencia combinada de hormonas hipofisarias. Endocrinopedia. 2021; 42 (1):1-12



SÍNDROME DE INTERRUPCIÓN DEL TALLO HIPOFISARIO

Julia Jaque Gómez-Aguado
juliajaque98@gmail.com