

Síndrome de interrupción del tallo hipofisario neonatal

Autores: Jaque Gómez-Aguado J¹; Escario Ponsoda V², Carretero Borrás N¹; Sanz Page E¹; Antón González A¹; Marín Muñoz A¹; Fullana Carbonell A¹
MIR-Pediatría. Hospital General Universitario de Alicante
Facultativo Especialista Adjunto de Pediatría. Unidad de Neonatología. Hospital General Universitario de Alicante

Introducción

El **síndrome de interrupción del tallo hipofisario** es una anomalía congénita rara de la hipófisis. Se define como alteración neurorradiológica con:

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

Se ha asociado a un hipopituitarismo congénito, con diferentes grados de déficits hormonales.

Entre los **síntomas y signos** que aparecen en el periodo neonatal:

- Hipoglucemia
- Colestasis
- Convulsiones neonatales
- Micropene
- Criptorquidia
- Ictericia prolongada

En la infancia:

- Talla baja
 - Retraso en la velocidad de crecimiento
 - Retraso en la maduración de los caracteres sexuales.
- También pueden presentar hipotensión y retraso intelectual.

El **diagnóstico** se basa en la clínica, las determinaciones hormonales y la RMN hipofisaria que es la clave diagnóstica.

La **etiología** es desconocida, aun así la asociación con otras malformaciones, especialmente con alteraciones de la línea media, orientan a un posible origen prenatal.

El **tratamiento** se basa en la sustitución de las hormonas deficitarias. La detección y tratamiento precoces, disminuyen la morbimortalidad.

Caso Clínico

Recién nacida a término que ingresa en nuestra unidad trasladada del Hospital de Torrevieja por apneas y onfalocele.

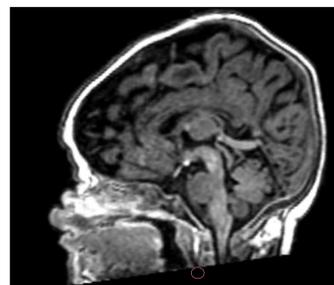
A la **exploración**, destacan, facies toscas, frente y mentón prominentes, hipoplasia del macizo facial, constitución robusta, macroglosia y macrocefalia. Presenta pequeño onfalocele que, se interviene quirúrgicamente, sin incidencias.

Presenta intolerancia digestiva, por lo que se realizan pruebas complementarias que descartan malrotación intestinal. Al retirar la nutrición parenteral se objetivan **hipoglucemias** persistentes, por lo que se pasa a nutrición enteral continua.

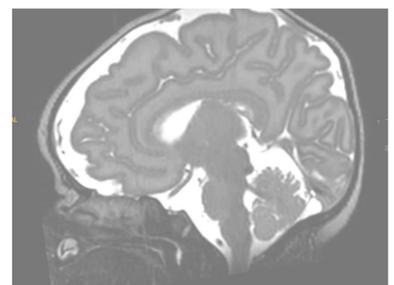
Inicialmente presenta **hiperbilirrubinemia indirecta** de probable origen inmune que se prolonga hasta los 28 días de vida. Posteriormente, aumento de bilirrubina directa que sugiere una **colestasis** multifactorial.

A nivel neurológico, se objetivan **convulsiones**, por lo que se inicia tratamiento con fenobarbital.

Con estos hallazgos, se amplía estudio y en la **RMN cerebral** se describe:



Neurohipófisis ectópica



Ausencia de hipófisis y tallo hipofisario

Esto hace sospechar un **síndrome de interrupción del tallo hipofisario**, por lo que se solicita estudio hormonal con panhipopituitarismo y se inicia tratamiento sustitutivo con mejoría clínica progresiva.

Conclusiones

- Se trata de una entidad rara, que debemos sospechar ante clínica de hipoglucemia, ictericia prolongada, colestasis y 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, mejoran el pronóstico y la calidad de vida.