

en P25 y tendencia al sobrepeso y retraso motor con coeficiente intelectual normal. A los 9,9 años, presenta talla: 133,7cms (-0,86 SDS), peso:33,7 kgs (+0,18 SDS), IMC 20 kg/m2 (+0,77 SDS), TA: 115/70 mm. Fenotipo Albright. Calcificaciones subcutáneas en espalda y extremidades. Estadio puberal infantil, sin signos de virilización. Palpación abdominal normal. Clínicamente asintomática. Analítica con niveles plasmáticos de TSH, T4, calcio, fósforo y calciuria normales. En la ecografía abdominal se detecta tumoración suprarrenal izquierda de 66x38x44 mm, sin calcificaciones, que desplaza el riñón izquierdo. Las catecolaminas en orina y los marcadores tumorales son negativos. Se procede a su extirpación quirúrgica completa, con estudio anatomopatológico acorde con ganglioneuroma.

Comentario:

Los pacientes con PHP la no presentan un riesgo tumoral elevado, ni se ha descrito previamente su asociación con la aparición de ganglioneuromas. El hallazgo en una ecografía abdominal de control permitió el tratamiento precoz de dicho tumor, de carácter benigno pero que puede alcanzar grandes dimensiones comprometiendo estructuras vecinas.

Hipotálamo-Hipófisis

doi: 10.3266/RevEspEndocrinolPediatr.pre2013.Apr.193

P2/d3-138

ESTUDIO PROSPECTIVO DE SECUELAS ENDOCRINOLÓGICAS EN PACIENTES INGRESADOS POR TRAUMATISMO CRANEOENCEFÁLICO

A. Carcavilla Urquí, D. Arjona Villanueva, CM. Segoviano Lorenzo, I. Ortiz Valentín, M. Herrera López, A. Aragonés Gallego

Hospital Virgen de la Salud / Servicio de Pediatría, Toledo

Introducción:

El traumatismo craneoencefálico (TCE) ha demostrado ser una causa de alteración de la función hipofisaria en adultos y en niños. Sin embargo, se conoce poco acerca de la frecuencia y factores de riesgo de padecer consecuencias endocrinológicas tras un TCE en la infancia.

Objetivos:

Estudiar la función hipofisaria tras TCE en una muestra pediátrica, e intentar identificar factores de riesgo para su desarrollo.

Pacientes y métodos:

Estudio prospectivo de función hipofisaria en pacientes con TCE que requieren ingreso. La gravedad del traumatismo se valora con la escala de Glasgow y con la clasificación de Marshall de lesiones

neurotraumáticas (LED I-VI). Cada paciente es evaluado en el ingreso en las primeras 72h desde el TCE, a los 3 y a los 6 meses. En cada valoración se realiza anamnesis y exploración física completas, y determinación de cortisol basal, ACTH, T4L, TSH, iones, y prolactina. Se determina IGF1 y BP3 a los 0 y 6 meses. En aquellos pacientes con datos clínicos y bioquímicos compatibles se realiza test de hipoglucemia insulínica para valoración de reserva adrenal y función de GH.

Resultados:

Se analizan 33 pacientes (edad media de 5,7 años, rango 1 mes - 14 años). El Glasgow medio fue de 13, con 2 TCE graves, 4 moderados y el resto leves. De acuerdo a la clasificación de Marshall 17 pacientes no tenían lesión (2 de ellos con TCE moderados), 12 un LED II, 2 un LED V que precisó evacuación quirúrgica (los 2 leves), y en 2 casos no se realizó TAC craneal. La valoración endocrinológica basal fue anormal en un 39%, en un 12% a los 3 meses y en un 18% a los 6. Ninguno de los pacientes presentó síntomas que hicieran precisa la realización de test dinámicos en el periodo de estudio, aunque aún están en seguimiento.

Comentarios:

En nuestra muestra se dan pocas alteraciones endocrinológicas y de sentido incierto, si bien hay más a los 6 que a los 3 meses, por lo que es conveniente continuar el seguimiento a 12 meses. Se precisa además mayor número de pacientes para identificar factores de riesgo para desarrollar secuelas endocrinológicas.

P2/d3-139

CRANEOFARINGIOMA EN LA EDAD PEDIÁTRICA: EXPERIENCIA EN UN HOSPITAL TERCIARIO

F.J. Rodríguez Contreras⁽¹⁾, L. Salamanca Fresno⁽¹⁾, J. Guerrero Fernández⁽¹⁾, P. García Raya⁽²⁾, F. Carceller Benito⁽³⁾, I. González Casado⁽¹⁾

Hospital Universitario La Paz (Madrid); ⁽¹⁾ Servicio de Endocrinología Pediátrica, Hospital Universitario La Paz, Madrid; ⁽²⁾ Servicio de Neurorradiología, Hospital Universitario La Paz, Madrid; ⁽³⁾ Servicio de Neurocirugía Pediátrica, Hospital Universitario La Paz, Madrid

Introducción:

Presentamos la serie de pacientes pediátricos diagnosticados de craneofaringioma, tratados y seguidos en nuestro centro entre 1997 y 2012.

Materiales/métodos:

Revisión retrospectiva de la historia clínica y entrevista con padres. Se evaluaron datos clínicos, radiológicos, histológicos y terapéuticos al diagnóstico y en revisiones regulares. El grado de resección

del tumor se evaluó según presencia de restos en RMN 3 meses tras cirugía.

Resultados:

Se incluyeron 7 pacientes (4 varones, 3 mujeres), con mediana de edad al diagnóstico 6,8 años (rango 2,8-16,3) y mediana de seguimiento 3,8 años (rango 5 meses-13 años). El síntoma inicial más frecuente fue cefalea (42,9%), seguido por poliuria-polidipsia (28,6%). La localización mayoritaria fue la intra-extraselar (57,1%), seguida de la extraselar exclusiva (42,9%). El 100% fue tipo adamantinomatoso y con calcificaciones.

El tratamiento fue siempre cirugía exclusiva, con resección completa (RC) como intención de tratamiento, lográndose ésta en 3 (42,9%), y resultando resección incompleta (RI) en 4 (57,1%). Ninguno falleció. Del grupo de RC recidivaron 2 (66,7%), mientras que todos aquellos con RI sufrieron progresión del tumor. La mediana de supervivencia libre de enfermedad en el grupo con RC fue de 11 meses (rango 11-13,5), frente a 7,5 meses (rango 5-9) en el grupo con RI.

Antes del tratamiento, 4 pacientes presentaban diabetes insípida (DI), 3 hipotiroidismo, 3 hipocortisolismo y 2 déficit de GH. Hubo empeoramiento endocrinológico en el 100%, siendo las secuelas más frecuentes DI, hipocortisolismo e hipotiroidismo, presentes en todos a largo plazo. 4 sufrieron déficit de GH. 3 pacientes recibieron tratamiento sustitutivo con GH, presentando una tasa de recidiva tras el inicio del tratamiento del 67%, mientras la tasa de recidiva del grupo no tratado con GH, junto al grupo tratado antes de recibir tratamiento, fue del 85,7%. A los 6-12 meses tras cirugía, el IMC había aumentado una mediana de +1DS (rango 0,1-2,4). 4 pacientes presentaron obesidad (3 con IMC > +3DS), 6 desarrollaron dislipemia, 3 hiperinsulinismo.

Conclusión:

Las secuelas endocrinológicas en craneofaringiomas en edad pediátrica son muy elevadas, como lo publicado en la literatura. El tratamiento con GH en nuestra serie no está relacionado con la recidiva del tumor.

P2/d3-140

PUBERTAD PRECOZ CENTRAL CAUSADA POR HAMARTOMA HIPOTALÁMICO, TALLA ADULTA SEGÚN DIFERENTES ACTITUDES TERAPÉUTICAS

S. Ortigosa Gómez⁽¹⁾, M. Bonet Alcaina⁽¹⁾, M. Gussinyer Canadell⁽²⁾, M. Clemente Leon⁽²⁾, A. Carrascosa Lezcano⁽²⁾

Hospital del Mar, Barcelona; Hospital Vall d'Hebron, Barcelona

Introducción:

Un objetivo del tratamiento de la pubertad precoz central (PPC) es mejorar la talla adulta, aconsejándose tratar con aGnRH a niñas <6 años. La talla adulta se relaciona con: edad ósea (EO) al inicio del tratamiento, su duración, la talla al finalizarlo y la ganancia de talla tras interrumpirlo. No existe suficiente evidencia para apoyarnos en una única variable para decidir su finalización.

Presentamos 3 niñas diagnosticadas de PPC por hamartoma hipotalámico (HH) con diferentes actitudes terapéuticas.

Casos clínicos (tabla):

1. Niña 4,5 años diagnosticada de PPC por HH en Paquistán con 1,5 años. Inicia tratamiento con aGnRH, que suspenden por motivos económicos, presentando menstruaciones regulares el último año. Talla primera visita: 125,7 cm. Tanner S4,P1,A1. EO: 11 años. Se decide no tratar con aGnRH dado el avance de la EO, administrando acetato de ciproterona para suprimir las menstruaciones. A los 9,5 años, EO: 13 años 9 meses, talla adulta: 147,5 cm (-2,8 DE), próxima a talla diana (151 cm).

2. Niña 5,5 años diagnosticada de PPC. Crisis gelaísticas desde los 6 meses por HH. Talla al diagnóstico: 126 cm. Tanner S2,P2,A1. EO: 8 años 10 meses. Inicia tratamiento con aGnRH con 6 años suspendiéndose tras 6 meses por avance de la EO (11 años), con talla 132 cm. Talla final: 161,2 cm (-0,5 DE), superior a talla diana (157 cm).

3. Niña 5 años 9 meses diagnosticada de PPC por HH. Talla al diagnóstico: 118 cm. Tanner S2,P1,A1. EO: 8 años. Inicia tratamiento con aGnRH que se suspende a los 9,5 años con una EO de 13 años y talla 139 cm. Talla adulta: 147 cm (-2,9 DE), inferior a talla diana (160,5 cm).

	CASO 1	CASO 2	CASO 3
EDAD	4 años 6 meses	6 años	5 años 9 meses
TALLA	125,7 cm (+4,6 DE)	126 cm (+2,3 DE)	118 cm (+0,7 DE)
EDAD ÓSEA	11 años	8 años y 10 meses	8 años
PRONÓSTICO TALLA FINAL	138,7 cm (-4,3 DE)	153,5 cm (-1,8 DE)	149,4 cm (-2,5 DE)
TALLA DIANA	151 cm (-2,2 DE)	157 cm (-1,2 DE)	160,5 cm (-0,6 DE)
TRATAMIENTO CON aGnRH	No	Sí	Sí
DURACIÓN TRATAMIENTO	-	6 meses	3 años y 9 meses
TALLA AL FINALIZARLO	-	132 cm (+2,5 DE)	139 cm (+0,35 DE)
EDAD ÓSEA AL SUSPENDER TRATAMIENTO	11 años	11 años	13 años
TALLA FINAL	147,5 cm (-2,8 DE)	161,2 cm (-0,5 DE)	147 cm (-2,9 DE)

Conclusiones:

- Una edad cronológica <6 años al diagnóstico de PPC no debería ser la única variable a considerar para indicar tratamiento frenador con aGnRH.

- Para decidir el momento de retirada del tratamiento es importante valorar el crecimiento residual mediante EO. Una supresión inadecuada puede conducir a una pérdida del potencial de crecimiento.

- En nuestros casos la EO de 11 años, como indicación de no iniciar (caso n°1) o suspender tratamiento (caso n°2) con aGnRH, condujo a alcanzar una talla adulta en su rango genético.

P2/d3-141

DÉFICIT HORMONAL HIPOFISARIO MÚLTIPLE NO TRAUMÁTICO NI TUMORAL. NUESTRA CASUÍSTICA

M. Doyle Sánchez, M.LI. Gonzalez Castillo, C.Sánchez Gonzalez, R. Ruíz Cano

Complejo Hospitalario Universitario de Albacete, Albacete

Introducción:

El panhipopituitarismo es una patología infrecuente en la edad pediátrica, que se define como el resultado de la disminución en la secreción de varias o todas las hormonas hipofisarias, constituyendo una deficiencia selectiva, parcial o total respectivamente. La forma de presentación varía según la edad de aparición y de la etiología. En el 95 % de los casos son causados por tumores (craneofaringioma), enfermedades inflamatorias o infecciosas, alteraciones vasculares o procesos destructivos. Sólo en el 5% restante su origen es congénito. La incidencia de hipopituitarismo congénito es de 1 a 42 casos nuevos por millón de habitantes y año, con una prevalencia de 300-455 por millón de habitantes.

Pacientes y método:

Estudio descriptivo retrospectivo observacional mediante revisión de historias clínicas. Presentamos 11 pacientes diagnosticados de panhipopituitarismo de origen no traumático desde 1991 a la actualidad.

Objetivo:

Describir las características, forma de presentación, clínica, evolución y tratamiento recibido en el periodo descrito.

Resultados (Tabla 1):

9 varones y 2 mujeres. Tres de ellos con diagnóstico en periodo neonatal. El estudio de los genes HESX1, PIT 1 y PROP1 fue realizado en 3 casos, encontrando mutación de HEX1 en un paciente.

Conclusiones:

1. El diagnóstico siempre debe basarse en los hallazgos clínico/radiológicos.
2. El déficit inicial más frecuentemente encontrado, fue el de la hormona de crecimiento (GH), pudiendo asociarse a otros déficits hormonales bien desde el principio o a lo largo de su evolución, por lo que es obligado estudiar el eje hormonal hipofisario completo.
3. Es importante administrar tratamiento hormonal sustitutivo a medida que se asocian nuevos déficits hormonales.
4. La RMN cerebral fue la técnica de elección tanto para realizar el diagnóstico inicial como para el seguimiento.
5. La importancia del estudio genético radica en poder realizar un adecuado consejo genético.

Tabla 1: Début, clínica, evolución y tratamiento de panhipopituitarismos.

SEXO	EDAD DEBUT	CLÍNICA DEBUT	DÉFICITS	IMAGEN	GENÉTICA OTROS	TT*
V	10hdv	Parada cardiorrespiratoria, hipoglucemia y micropene. Colelitiasis	ACTH, TSH, GH, FSH Y LH	RMN cerebral: hipoplasia adenohipofisaria/neurohipofisis ectópica, tallo hipofisario rudimentario.	46 XY - PIT 1 Y PROP 1 NEGATIVO	Levotiroxina HidroaltesonaH GHR Testosterona
V	5hdv	Crisis comicial	ACTH, TSH, GH	RMN cerebral: neurohipofisis seccionado.		Levotiroxina HidroaltesonaH GHR
V	40 hdv	Hiponatremia, Colestasis, Sepsis tardía, Hipoglucemia de repetición, criptorquidia sin micropene	ACTH, TSH, FSH, LH, GH	RMN cerebral: Neurohipofisis ectópica, ausencia de tallo hipofisario e hipoplasia hipofisaria	46 XY	Levotiroxina Hidroaltesona HGHr HOG(9 dosis)
V	5 años	Talla baja Hipoglucemia al nacimiento	GH, TSH, ACTH	RMN cerebral: Tallo hipofisario hipoplásico y silla turca pequeña con lóbulo posterior ectópico.	PIT 1, HESX 1 NEGATIVO	Levotiroxina Hidroaltesona HGHr
V	7 años y 2 m	Talla baja con velocidad de crecimiento normal	GH, TSH, ACTH	RMN cerebral: Displasia septo-óptica.	HESX 1	Levotiroxina Hidroaltesona HGHr
M	7 años y 6 m	Talla baja	GH	RMN cerebral: Neurohipofisis ectópica con ausencia de tallo hipofisario.	46XX	HGHr
V	34 m	Retraso VC desde 12 meses, micropene	GH, ACTH, TSH, FSH, LH	RMN cerebral: ausencia del tallo hipofisario, neurohipofisis ectópica.		Levotiroxina Hidroaltesona HGHr Testosterona
V	3 años y 11 m	Talla baja, fenotipo peculiar y micropene	GH, FSH, LH	RMN cerebral: Neurohipofisis ectópica localizada en tercio proximal del tallo hipofisario	46XY	HGHr Testosterona
V	6 años y 7 m	Talla baja, Hidrocefalia con válvula de drenaje	GH, ACTH	RMN cerebral: Hipoplasia pituitaria. Agenesia leve del cuerpo calloso.		HGHr Hidroaltesona
V	11 años y 7 m	Poliuria y polidipsia	ADH, TSH, GH, ACTH	RMN cerebral(X2): normal.	Ac. Antihipof.: NEGATIVO	Levotiroxina Hidroaltesona. Desmopresina
M	2 años y 3 m	Poliuria y polidipsia	ADH, TSH	RMN cerebral (1°): Engrosamiento del tallo hipofisario compatible con neurohipofisis. RMN cerebral (controles): normales.		Levotiroxina Desmopresina

P2/d3-142

TUMORES HIPOFISARIOS Y PUBERTAD PRECOZ ¿CAUSA O CASUALIDAD?

A. Faus Pérez⁽¹⁾, A. Navarro Ruiz⁽²⁾, C. del Castillo Villaescusa⁽¹⁾, P. Codoñer Franch⁽¹⁾

⁽¹⁾ Hospital Dr Peset; ⁽²⁾ Hospital Quiron, Valencia

Introducción:

La pubertad precoz central se debe a la activación temprana del eje hipotálamo-hipofisario-gonadal. La PPC en niñas es mayoritariamente de origen idiopático; en 27-30% casos se detecta lesión orgánica del SNC, siendo difícil en ocasiones establecer relación causal.

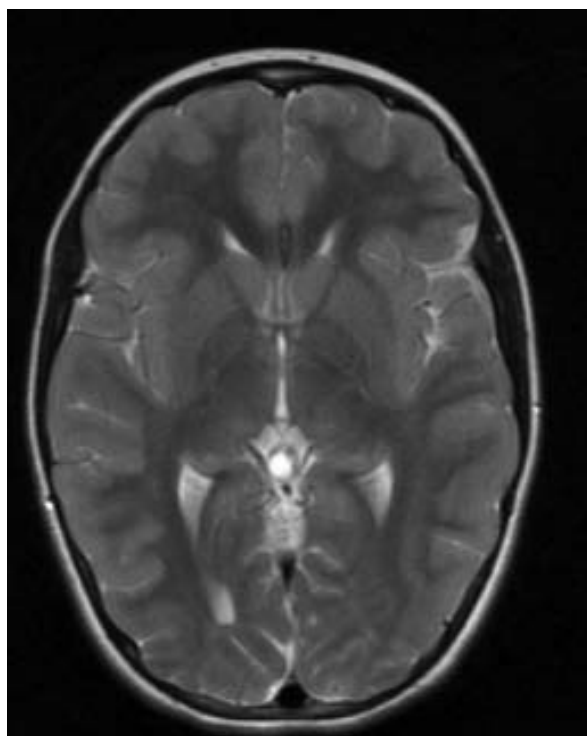
Caso 1:

Niña 7 años y 11 meses remitida por telarquia y pubarquia. Exploración física: Tanner II (S2, P2, A1), peso 26.7 Kg (+0.3 SDS) y talla 123,6 cm (-0.7SDS). Se observa aceleración de velocidad crecimiento en último año. P.Complementarias: Edad ósea 10 años. Test análogos GnRH: pico LH de 11.9UI/l. Ecografía pélvica: longitud uterina 34 mm. RM craneal: macroadenoma hipofisario 12x6x3 mm. Valoración por neurocirugía, actitud expectante y controles periódicos por imagen.

Caso 2:

Niña 8 años y 2 meses remitida por telarquia precoz y aceleración velocidad crecimiento. Inicia telarquia

con 7 años. Tanner III (S3, P3, A1), peso 31 kg y talla 127 cm. No signos de HTIC. Edad ósea 10 años y 6 meses. Análisis basal: FSH 4.4 mUI/ml, LH 3.3mUI/ml, estradiol 28 pg/ml, S-DHEA 85 mcg/dl, el resto hormonas rango normal. RM craneal: quiste pineal de 8mm. Marcadores tumorales (alfafetoproteína y beta-HCG) negativos. Tratamiento: frenación con análogos GnRH; buena evolución inicial y velocidad crecimiento 12 cm/año. Seguimiento periódico anual quiste pineal por RMN cerebral.



Discusión:

Mayoría de adenomas hipofisarios son asintomáticos (incidentalomas) detectados como hallazgo casual. Descritos raros casos de adenomas hipofisarios inductores de pubertad precoz como los productores de ACTH o GH. Microadenomas funcionantes que aumentan de tamaño, posibles síntomas visuales o disfunciones endocrinológicas, en éstos tratamiento de elección cirugía transesfenoidal, sólo 10-15% responden a bromocriptina. En los asintomáticos, recomendado seguimiento clínico y por imagen.

Mayoría de quistes de glándula pineal son hallazgos casuales en pacientes asintomáticos, pueden considerarse variante de la normalidad. Algunos pueden dar clínica de hipertensión intracraneal o síntomas visuales. La asociación causal entre quistes de glándula pineal y aparición de PPC no está establecida. El tratamiento quirúrgico del quiste pineal reservado para casos sintomáticos, suelen tener tamaño mayor de 1 cm. Pacientes con quistes menores de 1cm y asintomáticos se recomienda seguimiento periódico.

P2/d3-143

MIRE USTED LA MANÍA, ¡NO PARA DE BEBER AGUA!

M. López García, J.L. Castellano Pérez, M. Antón Martín, M.C. Ontoria Betancort, R. López Almaraz, J.P. González Díaz

Complejo Hospitalario Universitario de Canarias, San Cristóbal de la Laguna / Santa Cruz de Tenerife

Introducción:

Son numerosas las causas que pueden subyacer a una misma presentación clínica. Éste es el caso, entre otras muchas, de la polidipsia. Es importante una completa historia clínica para evitar que agentes confusores postpongan el diagnóstico definitivo.

Caso clínico:

Varón de 5 años en estudio y seguimiento por fallo de medro y talla baja, esteatorrea e hipercolesterolemia. Refiere cuadro de aproximadamente 1 año de evolución consistente en polidipsia (5-7 l/día) y poliuria (>2 L/m²/24 horas). Una vez descartado un debut diabético y sumado a su aversión por la comida, es catalogado inicialmente de potomanía, lo cual alarga el seguimiento. ANTECEDENTES PERSONALES: dermatitis seborreica e ingreso por GEA a partir del cual desarrolló hiporexia, por lo que era seguido en psiquiatría. EXPLORACIÓN FÍSICA: Peso: 15,3 Kg (P8, -1,44 DS). Talla: 100,5 cm (P<1, -2,62 DS), IMC 15,15 Kg/m² (P34, -0,42 DS). Talla baja simétrica. Fenotipo normal. Mácula café con leche de 2,5x2,5 cm de diámetro en rodilla derecha. Lesiones de dermatitis seborreica en cuero cabelludo. Resto de exploración normal. PRUEBAS COMPLEMENTARIAS: Analítica sanguínea: Na 139 mmol/L, osmolaridad 267 mosm/L; IGF-1 79 ng/mL, IGF-BP3 2,5 mcgr/mL; GH basal 0,5 ng/mL. Perfil tiroideo, ACTH, cortisol basal, CLU 24 h, prolactina, testosterona, LH y FSH: normales. Orina: densidad 1005 g/L, osmolaridad basal 66 mosm/L. Test de privación acuosa + desmopresina: osmolaridad urinaria máxima tras desmopresina 521 mosm/L. BetaHGC y Alfafetoproteína: negativas. Mapa óseo: imagen lítica frontal. Edad ósea: 3 años y 6 meses. iRM craneal: engrosamiento nodular del tallo hipofisario (> 2 mm) e imagen lítica ósea frontal. EVOLUCIÓN: ante el diagnóstico de DIC se inicia tratamiento con desmopresina (8 mg/Kg/día), evidenciándose una clara mejoría clínica. Ante la sospecha etiológica de histiocitosis de células de Langherhans se recoge muestra de LCR, sin confirmación histológica.

Conclusiones:

Ante la triada de poliuria, polidipsia e hipostenuria, resulta importante descartar el déficit de ADH (Diabetes Insípida).

En la Diabetes Insípida Central es importante completar el estudio y descartar causas expansivas o enfermedades infiltrativas, hecho que ejemplifica el caso expuesto. Resulta primordial su tratamiento y atender la enfermedad de base en caso de detectarse.

P2/d3-144

HIPOPITUITARISMO CONGÉNITO. SEIS FORMAS CLÍNICAS DE PRESENTACIÓN

M.J. Ballester Herrera, E. Palomo Atance, L. Santillana Ferrer, E. Martin Campagne, P. Giralt Muiña, F.M. Anaya Barea

Hospital General Universitario Ciudad Real, Ciudad Real

Introducción:

Las manifestaciones del hipopituitarismo congénito pueden ser muy inespecíficas y aparecer en el periodo neonatal o de forma tardía. Describimos los casos de seis niños, con muy variada presentación en cuanto a clínica, edad, deficiencias hormonales y alteraciones en la neuroimagen.

Casos clínicos (C):

C1: Varón, fallo del medro desde los 2 meses. Con 10 meses diagnóstico deficiencia de GH (IGF-1 < 25 ng/ml). RNM: hipoplasia del hipotálamo, del tallo hipofisario y de la adenohipófisis.

C2: Recién nacida, hipotonía, hipoglucemia e ictericia. Deficiencia de TSH: 2,7 mcU/ml, con T4L: 0,47 ng/dl; ACTH <5 pg/ml, con cortisol <27 nmol/L; GH <0.05 ng /ml con IGF-1 <25 ng/ml. RNM: agenesia del cuerpo caloso, meningocele por defecto de lámina cribosa y etmoides, hipotálamo normal, agenesia severa del tallo hipofisario y de la hipófisis. Estudio de genética molecular negativo para PIT-1, PROP1

Pendiente resto de los genes implicados en diferenciación y desarrollo de hipófisis.

C3: Niña, displasia septo-óptica (diagnóstico con dos meses). Con 6 años hipocrecimiento por deficiencia de GH (1,69 ng/ml con hipoglucemia; 1,71 ng/ml tras clonidina). RNM: ausencia del *septum pellucidum*, hipoplasia de adenohipófisis y de neurohipófisis, disminución de calibre de nervios ópticos y cintillas ópticas. Presenta mutación del gen POU1F1 asociada a deficiencia combinada de hormonas hipofisarias. No mutación del gen HESX1.

C4: Recién nacido, hipoglucemia precoz y persistente e ictericia colestática progresiva. Deficiencia aislada de ACTH con niveles basales/en hipoglucemia: cortisol 2/4,3(mcg/dl) ;ACTH 13,3/38,7(pg/ml). RNM: hipoplasia del hipotálamo y del tallo hipofisario, glándula hipofisaria normal.

C5: Varón 18 meses, hipoglucemias graves y recurrentes con procesos intercurrentes más estancamiento pondero-estatural. Deficiencia de TSH:0,06 mcU/ml con T4L 0,7 ng/ml) y GH (1,25 ng/ml con hipoglucemia;3,22 ng/ml tras clonidina). RNM: adenohipófisis hipoplásica, tallo hipofisario adelgazado, neurohipófisis normal.

C6: Varón, síndrome de Möebius (diagnóstico neonatal). Con 14 años talla baja, obesidad, criptorquidia bilateral y micropene. Presenta deficiencia de TSH, GH y del eje gonadotropo. RNM: normal.

Conclusiones:

1. La variabilidad clínica del hipopituitarismo congénito requiere alto nivel de sospecha para hacer diagnóstico precoz
2. La alteración en la neuroimagen del área hipotálamica-hipofisaria confirma el diagnóstico
3. El estudio genético molecular aporta información adicional.

P2/d3-145

DEFICIENCIA AISLADA DE ACTH COMO PRIMERA MANIFESTACIÓN DE HIPOPITUITARISMO CONGÉNITO

M.J. Ballester Herrera, E. Martin Campagne, E. Palomo Atance, L.A. Santillana Ferrer, P. Sanchez Miranda, P. Giralt Muiña

Hospital General Universitario de Ciudad Real, Ciudad Real

Introducción:

La deficiencia aislada de ACTH es muy poco frecuente como primera manifestación de hipopituitarismo congénito. Existen muy pocos casos descritos en la literatura, en los que ésta, sea la única manifestación de deficiencia hipofisaria.

Material y métodos:

Describimos el caso de un varón con hipoplasia hipotálamica y del tallo hipofisario que presentó un hipocortisolismo primario como primera y única, hasta la fecha, deficiencia hormonal. Antecedentes prenatales de preeclampsia y retraso del crecimiento intrauterino. Cesárea (36 semanas), peso: 15.30 g (-3,1 DE), longitud: 40 cm (-3,9 DE). Exploración neonatal normal, genitales masculinos normoconfigurados. En periodo neonatal presentó hipoglucemias precoces y persistentes a pesar de aportes altos de glucosa parenteral. Continuó con hipoglucemias tras periodos cortos de ayuno, aún con elevados aportes de glucosa enteral (leche materna fortificada con dextrinomaltosa). Desarrolló progresivamente colestasis clínica (ictericia y acolia) y analítica: Bilirrubina total 9,7 mg/dl y directa 4 mg/dl, GOT: 81 UI/ml, GPT: 66 UI/L, GGT: 687 UI/L, Fosfatasa Alcalina: 1068 UI/ml.

En las determinaciones hormonales basales destacaban bajos niveles de cortisol (2 mcg/dl) y ACTH (13,3 pg /ml). A los 45 días de vida, coincidiendo con hipoglucemia (31 mg/dl), se encuentra escasa respuesta del eje córtico-suprarrenal: ACTH 38,7 pg/ml, Cortisol: 4,35 mcg/dl (respuesta normal a la hipoglucemia ACTH > 100 pg /dl, cortisol >18 mcg /dl) y con determinaciones de GH, TSH, FSH, LH, Prolactina e Insulina normales.

Se descartaron previamente otras causas de colestasis y estaba recibiendo tratamiento con fenobarbital y ácido ursodesoxicólico con escasa respuesta. La RNM confirmó la hipoplasia del hipotálamo y del tallo hipofisario, con glándula hipofisaria de tamaño y morfología normales.

Se inició tratamiento con hidrocortisona (12 mg / m²sc/día) resolviendo las hipoglucemias de forma precoz y disminuyendo progresivamente los parámetros de colestasis, con completa resolución a los dos meses de tratamiento sustitutivo. No ha desarrollado otras deficiencias hormonales hasta la actualidad con 7 meses de edad.

Conclusiones:

1. Ante hipoglucemia y colestasis neonatal debe descartarse hipopituitarismo congénito; 2.El tratamiento sustitutivo con hidrocortisona resolvió de forma completa la colestasis, como describe la literatura; 3. Se debe realizar un estrecho seguimiento ante la posibilidad de desarrollo de otras deficiencias hormonales.

P2/d3-146

¿HIPOGONADISMO HIPOGONADOTROPO PARCIAL O TALLA ALTA EN UN DÉFICIT DE GH?

P.J. Agón Banzo, J. Villagómez Hidalgo, F. Hermoso López

Hospital Clínico Universitario Valladolid, Valladolid

Introducción:

Se considera en un varón la presencia de un hipogonadismo-hipogonadotropo cuando no se ha iniciado aumento del testículo, o es inferior a 4 cc. a los 14 años. Se valora un desarrollo incompleto de la pubertad, cuando transcurren 5 años entre los primeros signos puberales y el desarrollo genital no completado.

Caso clínico:

Varón de 14 años y 8 meses, diagnosticado a los 5 años de déficit de GH por hipoplasia de tallo y glándula hipofisaria, con neurohipófisis ectópica. Presentaba una talla en -2,5DS, velocidad de crecimiento -2,5DS, maduración ósea 2 años 9 meses (-2a 4m), talla parental 176,5 cm (MDS) Estimulo de GH con Insulina: pico 0,53 ng/ml, esti-

mulo con Clonidina: pico 0,59 ng/ml, IGF-1:16 ng/ml. Hormonas tiroideas y TSH normales.

Exploración física normal, genitales normales (testículos en bolsa: 3cc).

Inició tratamiento con rhGH a los 5 años 9 meses, con excelente respuesta. Tras 9 años de tratamiento presenta una talla de 180 cm (+1,66DS), peso 76,5 kg, IMC de 23,61 kg/m² (p 90-97). Maduración ósea de 14 años 1 mes (Met. TWRUS). Cariotipo normal (46XY). Volumen testicular 8 cc, Vello pubiano III. Obesidad con distribución ginoide, fenotipo sugerente de hipogonadismo, proporciones esqueléticas eunucoides. Test de LHRH, realizado en dos ocasiones: con maduración ósea de 13 años 6 meses y 14 años 1 mes, (con un año cronológico de intervalo), normales. Velocidad de crecimiento de 13,68-14,65 años: 5,66 cm/año (-1,19DS).

En los últimos 6 meses no modifica el volumen testicular. Inicio de caracteres sexuales secundarios a los 11 años 8 meses. Últimos valores LH, FSH basales normales. Testosterona total patológica (0,46 ng/ml VN 1-5,72)

Planteamiento diagnóstico-terapéutico:

Déficit de GH por alteración anatómica eje hipotálamo-hipofisis, que no ha repercutido en otras hormonas hipofisarias. Presenta un hábito eunucoide, con respuesta gonadotropa concordante a la maduración ósea, desarrollo genital frenado, niveles de testosterona patológica. Ha superado el patrón parental de talla. Aunque no han transcurrido 5 años de evolución puberal, el fenotipo, la detención del desarrollo testicular y los valores de testosterona, nos plantea el diagnóstico de hipogonadismo hipogonadotropo parcial y la necesidad de realizar tratamiento hormonal para facilitar su desarrollo puberal.

Suprarrenales

doi: 10.3266/RevEspEndocrinolPediatr.pre2013.Apr.194

P2/d3-147

SÍNDROME IMAGE. CAUSA INFRECIENTE DE INSUFICIENCIA SUPRARRENAL PRIMARIA

N. Pons Fernández, S. León Cariñena, C. de Mingo Alemany, F. Moreno Macián

Hospital La Fe, Valencia

Introducción:

El síndrome IMAGE (retraso del crecimiento intrauterino, displasia metafisaria, hipoplasia adrenal congénita y anomalías genitales) es una causa rara de insuficiencia suprarrenal primaria, de presentación generalmente en el periodo neonatal.

Recientemente se han identificado mutaciones en