

Ictericia colestásica como manifestación infrecuente de panhipopituitarismo congénito.

Ali Abdelkader Abdelah
Hospital Comarcal de Melilla

INTRODUCCIÓN

- El hipopituitarismo congénito (HC) es una enfermedad muy poco frecuente, con clínica variable y heterogénea, resultante de la deficiencia de una o varias hormonas hipofisarias.
- La hipoglucemia neonatal, es una de las formas habituales de presentación, suele acompañarse de dismorfias faciales, testes no descendidos o micropene en varones, sin embargo la colestasis es un síntoma raro de esta enfermedad, menos del 1% de los casos de colestasis neonatal son por hipopituitarismo.
- Presentamos el caso clínico de un lactante de 3 meses con hipopituitarismo congénito con antecedente de hipoglucemia en periodo neonatal en el contexto de un cuadro infeccioso, donde la presencia de ictericia colestásica fue clave para su diagnóstico.

Lactante varón de 3 meses que reingresa para estudio de ictericia prolongada sin coluria ni acolia, objetivándose durante la exploración crisis sutiles de revulsión ocular de segundos de duración.

ANTECEDENTES PERSONALES

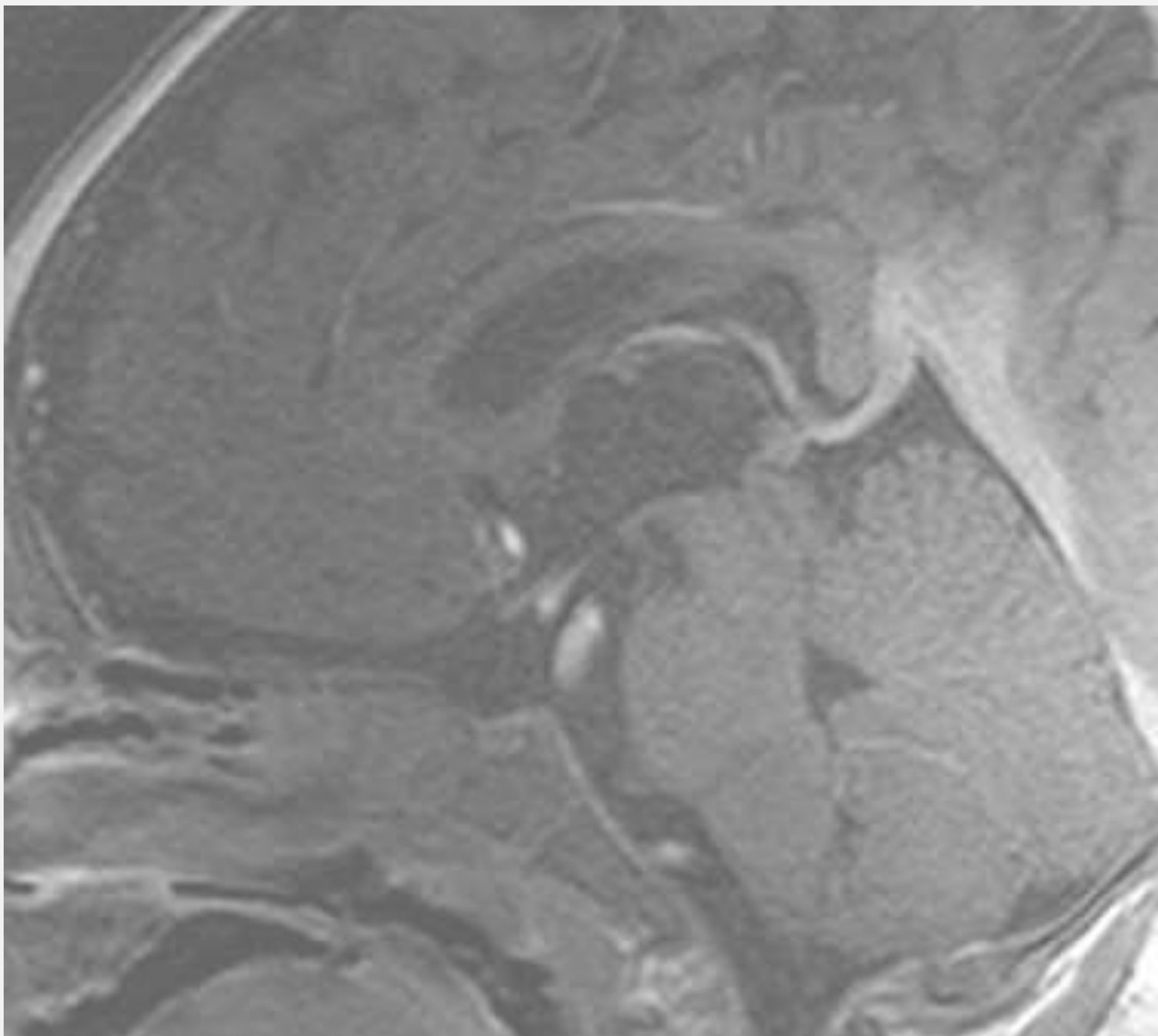
- Gestación controlada y sin incidencias. Serologías TORCHS, VHB, VIH, VHC: negativas.
- Parto extrahospitalario a las 40 semanas de EG y 4000 g. Alimentado con lactancia materna exclusiva.
- Hospitalizado a las 30 horas de vida por episodio de cianosis peribucal y clonias multifocales secundarias a hipoglucemia grave asociada a sepsis por Klebsiella pneumoniae BLEE. Permaneció hospitalizado durante 17 días, precisó aportes máximos de glucosa entorno a 5 mg/kg/min durante 24 horas, permitiendo descensos paulatinos, manteniéndose normoglucémico con alimentación oral exclusiva. Se practicaron estudio metabólico sin alteraciones (amonio, EAB, Láctico, ácidos grasos libres, aminoácidos, carnitina en plasma, ácidos orgánicos en orina). Ecografía cerebral y RMN de cráneo: normales.

EXPLORACIÓN

Peso: 5850 g (p21, -0,81 DE), L: 60,5 cm (p28, -075 DE). PC: 41 cm (p63, 0,32 DE), SC: 0,3. BEG, palidez cutánea con ictericia en cara. Fenotipo sin alteraciones. Eupneico. Abdomen: blando y depresible, hepatomegalia de consistencia blanda a unos 2 cm de RCD. Genitales de varón normales, pene: 40x12 mm. Testes en bolsas. Neurológico: FNT, PINL, buen seguimiento ocular, buen tono y postura, ROT normales.

PRUEBAS COMPLEMENTARIAS

- Hemograma:** Hb 8,9 g/dl, serie blanca y plaquetas normales. **Coagulación:** normal.
- Bioquímica:** glucosa 45 mg/dl, cetónicos: 0 mmol/l. Na 132 mmol/l, K: 6 mmol/L. Calcio, fósforo, Osmolaridad en plasma y orina normales.
- BT:** 4 mg/dl (BD: 2,4 mg/dl), AST 220 / ALT: 166, GGT: 70, FA: 968 UI/L. Alfa fetoproteína: 1928 ng/ml. Ferritina 610 ng/ml. Haptoglobina, colesterol y TG: normales
- Estudio hormonal** realizado en hipoglucemia: Láctico: 1.2 mmol/L. Insulina: < 2 µUI/ml, Péptido C: 0,12 ng/ml. **Cortisol < 1 µg/ml y GH: 3,6 ng/ml, ACTH: 9 pg/ml** (VN 10-60 pg/ml). 17 OH progesterona, TSH y T4L normales.
- Estudio metabólico:** normal.
- Fondo de ojo, Ecografía cerebral y abdominal:** normales.
- RMN cráneo e hipófisis:** hipoplasia hipofisaria, ausencia de tallo hipofisario y neurohipófisis ectópica.
- Estudio genético:** cariotipo 46 XY y array CGH sin alteraciones patológicas.



RMN Cráneo: Se aprecia hipófisis de pequeño tamaño, ausencia de tallo hipofisario, pequeño nódulo hiperintenso en la base del tallo hipofisario compatible ectopia hipofisaria.

EVOLUCIÓN

- Las hipoglucemias se resolvieron tras inicio de tratamiento con hidrocortisona (20 mg/m2/día), así como el patrón de colestasis que se restableció tras 6 semanas de tratamiento.
- Durante su seguimiento ambulatorio se evidencia hipotiroidismo central (T4L: 0,46 ng/ml y TSH: 1,65 mCU/ml), añadiéndose al tratamiento levotiroxina (dosis inicial de: 25 µg/día).
- A los 19 meses se objetiva velocidad de crecimiento insuficiente con IGF-1 e IGFBP3 descendidos, inicia tratamiento con GH con recuperación de talla y buena evolución posterior.

CONCLUSIONES Y COMENTARIOS

- El HC es una patología poco frecuente. El déficit hormonal puede ser único o múltiple y su aparición puede ser secuencial, lo cual requiere un seguimiento clínico y analítico estrecho de los ejes hormonales afectados.
- Su diagnóstico debe basarse en la sospecha clínica, ante síntomas como hipoglucemia de ayuno (síntoma más constante), micropene (no siempre presente) y defectos en la línea media, y requiere de dosificación hormonal durante un episodio de hipoglucemia (muestra crítica). Se recomienda la realización de RMN de cráneo, ya que la mayoría presenta alteraciones estructurales hipofisarias o en regiones relacionadas.
- La colestasis como síntoma de hipopituitarismo es infrecuente, suele ser de carácter moderado y se resuelve generalmente con terapia hormonal sustitutiva como ocurrió en nuestro caso.
- La precocidad en el diagnóstico y tratamiento resultan esenciales desde un punto de vista pronóstico, no sólo por los efectos perjudiciales de la hipoglucemia recurrente, sino también por la posible evolución a largo plazo hacia cirrosis.