

PANHIPOPITUITARISMO EN
NIÑA CON SINDROME DE
MORSIER: ICTERICIA
COLESTÁTICA COMO CLAVE
DIAGNÓSTICA

INTRODUCCIÓN

- El Síndrome de Mosier o displasia septo-óptica es una malformación congénita del desarrollo
- Se caracteriza por:
 - ▣ agenesia o hipoplasia del septum pellucidum
 - ▣ hipoplasia del nervio óptico
 - ▣ puede asociar disfunción hipotálamo-hipofisaria

CASO CLÍNICO

- Neonato a término ♀
- Peso nacer 3480g, talla 52 cm
- Parto distócico con fórceps, Apgar 9/10/10
- Gestación bien controlada y sin incidencias

- A las pocas horas de vida:
 - ▣ presenta hipoglucemia severa (1.1 mg/dl)
 - ▣ Inicialmente responde a glucagón
 - ▣ Ingresa en la Unidad Neonatal

CASO CLÍNICO

Durante
el ingreso
en la
Unidad
Neonatal

- Precisa aportes extras de glucosa endovenosa (8mg/kg/min durante 24 horas) → posteriormente normoglicémica

- Presenta ictericia no isoimmune
 - Bilirrubina total 20.7 mg/dl
 - Bilirrubina conjugada 1.3 mg/dl
 - ▣ Precisa fototerapia durante 4 días

CASO CLÍNICO

Durante
el ingreso
en la
Unidad
Neonatal

- Ecografía cerebral → normal
- Ecografía abdominal → normal
- Test de ayuno (a los 8 días de vida)
 - 6 horas de ayuno
 - Glicemia 44 mg/dl
- Estudio para aminocidopatías, acidurias orgánicas y ácidos grasos libres

CASO CLÍNICO

Durante
el ingreso
en la
Unidad
Neonatal

- Evolución → se mantiene normoglicémica
- Alta y seguimiento en CCEE de Endocrinología
 - ▣ Pendiente resultados

CASO CLÍNICO

2° mes
de
vida

- Ingresa para estudio de ictericia colestásica (no acolia ni coluria)
 - ▣ Analítica ingreso destaca:
 - Coagulación normal, Coombs directo negativo
 - Glucosa 57 mg/dl
 - AST 217, ALT 93, bilirrubina total 7.7 mg/dl, bilirrubina conjugada 6.8 mg/dl
 - Haptoglobina normal
 - TSH 8.18 μ U/ml y T4 libre 0.68ng/dl
 - ▣ Se inicia tratamiento con ácido ursodesoxicólico

CASO CLÍNICO

2º mes
de
vida

- ▣ Exploraciones complementarias:
 - Serologías TORCHS, VHB, VHC, VEB, HIV negativas
 - Alfa-1-antitripsina y ceruloplasmina normales
 - Ecografía abdominal normal
 - Gammagrafía hepatobiliar-IDA → paso trazador intestino, descarta atresia vías biliares
 - Estudio para aminocidopatías, acidurias orgánicas y ácidos grasos libres normal
 - RM cerebral → normal
 - Biopsia hepática → enfermedad de Nieman Pick tipo C

CASO CLÍNICO

2° mes
de
vida

- Normoglicémica durante ingreso
- Valorado por Endocrinología por antecedente hipoglucemia neonatal
- Estudio hormonal
 - Test ayuno (glicemia 44 mg/dl)
 - 8 días de vida
 - Cortisol 0.6 µg/dl
 - ACTH 9 pg/ml
 - 17-alfa-OH-progesterona 3.2 ng/ml
 - Insulina <2 uU/ml
 - GH 3.2 ng/dl

CASO CLÍNICO

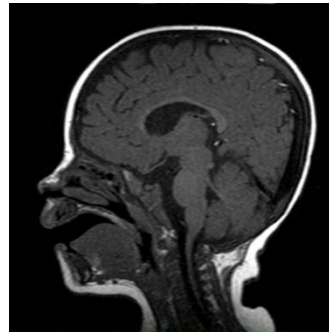
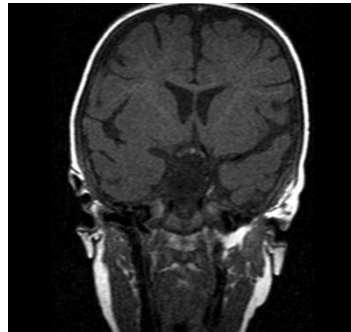
2° mes
de
vida

- Se realiza test de ACTH con 250mcg
 - ▣ respuesta insuficiente de cortisol
(10 µg/dl a los 60 minutos)
- OD → **Déficit ACTH**
 - ▣ Se inicia tratamiento sustitutivo con hidroaltesona (15mg/m²/día)
 - ▣ Desaparición de la colestasis
- Durante el ingreso se aprecia nistagmos horizontal
 - ▣ Fondo de ojo es valorado como normal

CASO CLÍNICO

6° mes
de
vida

- Fondo de ojo → hipoplasia de papilas
- RMN de la región hipotálamo-hipofisaria
 - ▣ Hipoplasia de quiasma y nervios ópticos
 - ▣ Ausencia de tallo hipofisario
 - ▣ Adenohipófisis pequeña con neurohipófisis ectópica



- OD → Displasia septo-óptica

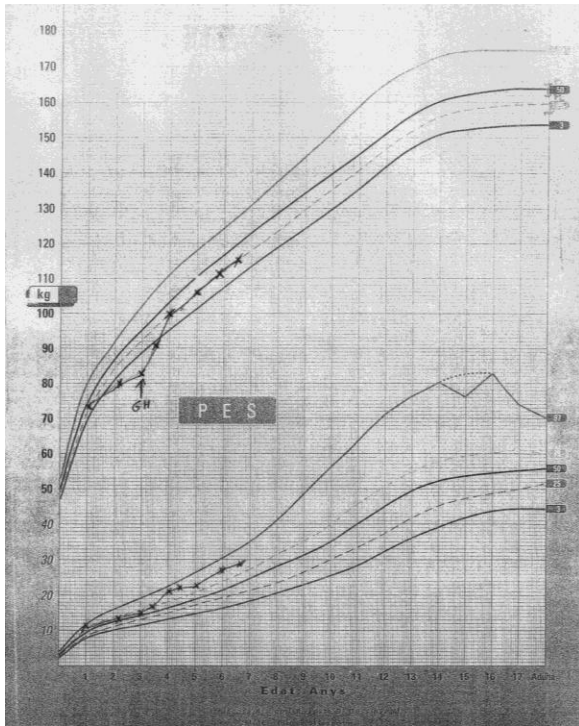
CASO CLÍNICO

2° año
de
vida

- Aumento de peso
- Se evidencia **hipotiroidismo central**
(TSH 2.93mcU/ml y T4 libre 0.68ng/dl)
- Se inicia tratamiento con levotiroxina
(25mcg/día)
 - T4 libre posterior normal

CASO CLÍNICO

- Velocidad de crecimiento insuficiente con IGF-1 baja



- Se realiza test de glucagón:
 - IGF-1 38ng/ml
 - curva plana de GH

	GH ng/ml	Cortisol $\mu\text{g/dl}$	Glucosa mg/dl
Basal	0.44	2.34	84
30 min	0.86	1.03	117
60 min	0.36	0.69	67
90 min	0.96	0.45	61
120 min	0.22	0.31	68

- OD → **déficit de GH**
 - Se inicia tratamiento con GH (0.035mg/kg/día)

CASO CLÍNICO

- No muestra signos de poliuria-polidipsia y la osmolaridad plasmática es normal
- Desarrollo psicomotor normal

OBSERVACIONES

- Hipoglucemia neonatal de causa no explicada → estudio
- Acostumbra a haber el antecedente de parto distócico en niños con déficit de cortisol
- La colestasis del hipopituitarismo se resuelve generalmente con la terapia hormonal sustitutiva
- En pacientes con displasia septoóptica es frecuente la aparición secuencial de otros déficits hipofisarios, lo que requiere un estrecho control clínico- analítico