

# PANHIPOPITUITARISMO NEONATAL FAMILIAR

Cristina Melcón Crespo  
S<sup>o</sup> Endocrinología Pediátrica  
Hospital Infantil “La Paz” (Madrid)

# CASO CLÍNICO 1

---

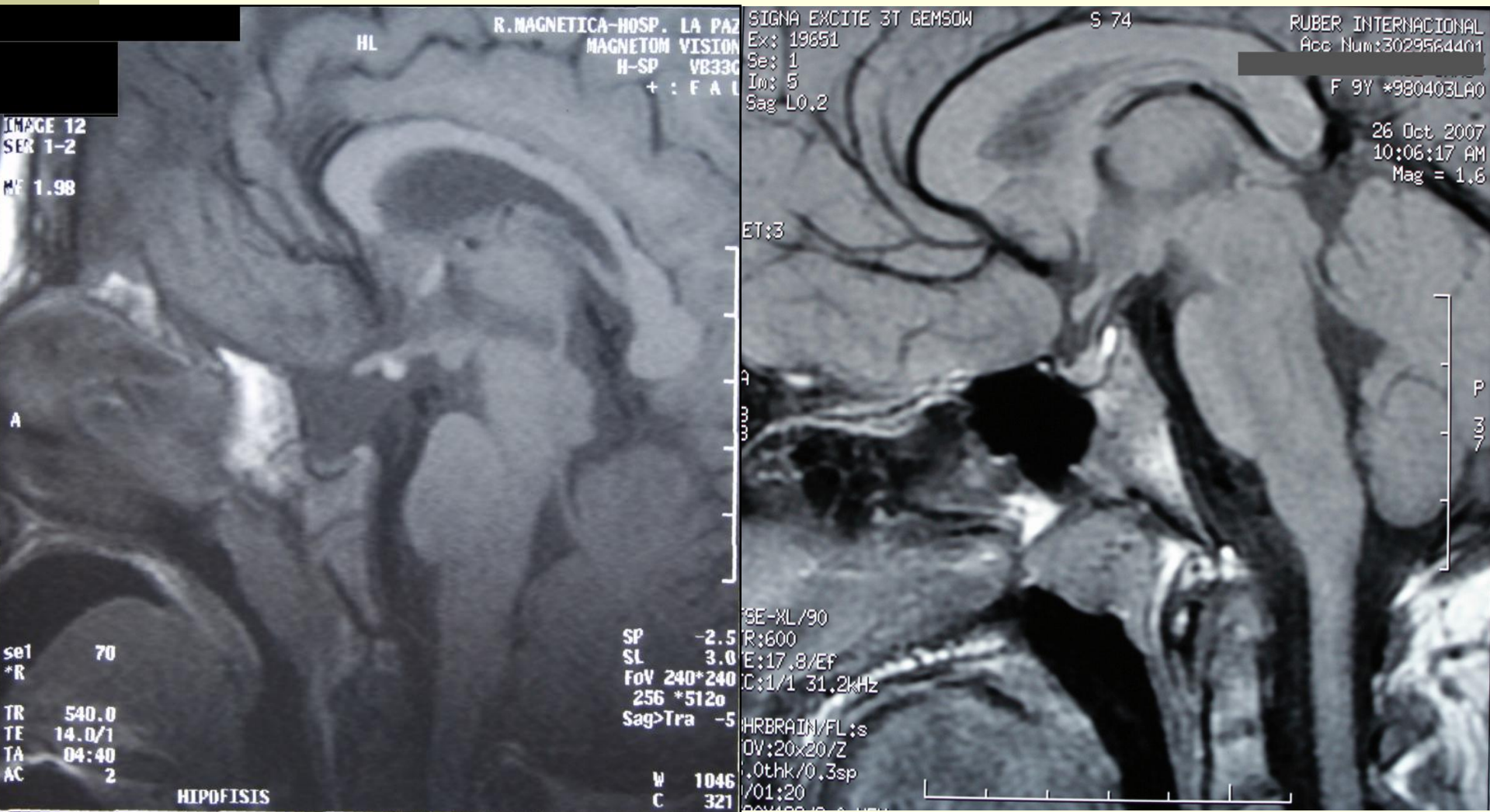
## ■ Enfermedad actual

Mujer de 1 mes de vida que remitida desde el Servicio de Hepatología infantil por hipoglucemia.

## ■ Antecedentes personales

- Embarazo normal. Parto a término, cesárea. Apgar 8/9  
PRN: 3,660 Kg      TRN: 52 cm
- Hipoglucemia a las 21 horas de vida: 17 mg/dL que precisa aportes de glucosa de 8 mg/kg/min.

# CASO CLÍNICO 1



# CASO CLÍNICO 1

---

## ■ Tratamiento

- Hidrocortisona a 10 mg/m<sup>2</sup>/día
- Levotiroxina a 6 ug/kg/día
- GH a 0.030 mg/kg/día

## ■ Evolución

- Buena evolución de la colestasis y cese de hipoglucemias

# CASO CLÍNICO 2

---

## ■ Enfermedad actual

Recién nacido, varón, hermano de la paciente anterior con:

- Hipoglucemia precoz severa
- Micropene

## ■ Antecedentes personales

- Hipoglucemia a las 18 horas de vida: 18 mg/dL que precisa aportes de glucosa de hasta 9 mg/kg/min

# CASO CLÍNICO 2

## ■ Pruebas Complementarias

- Coincidiendo con la hipoglucemia (18 mg/dL):
  - Insulina: 2 uU/mL (VN: < 10)
  - T4L: 0.80 ng/dL (VN: 0.70-1.64) y TSH: 2.05 uUI/mL (VN: 0.25-4.94)
  - ACTH: 10 (VN: 10-55) y Cortisol basal: 0.7 ug/dL (VN: 7-26)
  - GH: 2.6 ng/mL (VN: >10); IGF-1: 21 y BP3: 1.6
- RMN
  - Silla turca de pequeño tamaño con hipoplasia hipofisaria, ausencia de tallo y neurohipófisis ectópica
- Estudio genético
  - Polimorfismo

# CASO CLÍNICO 2

---

## ■ Tratamiento

- Terapia glucocorticoidea sustitutiva
- Acaba precisando Levotiroxina
- Es tratado posteriormente con GH



# PANHIPOPITUITARISMO NEONATAL FAMILIAR

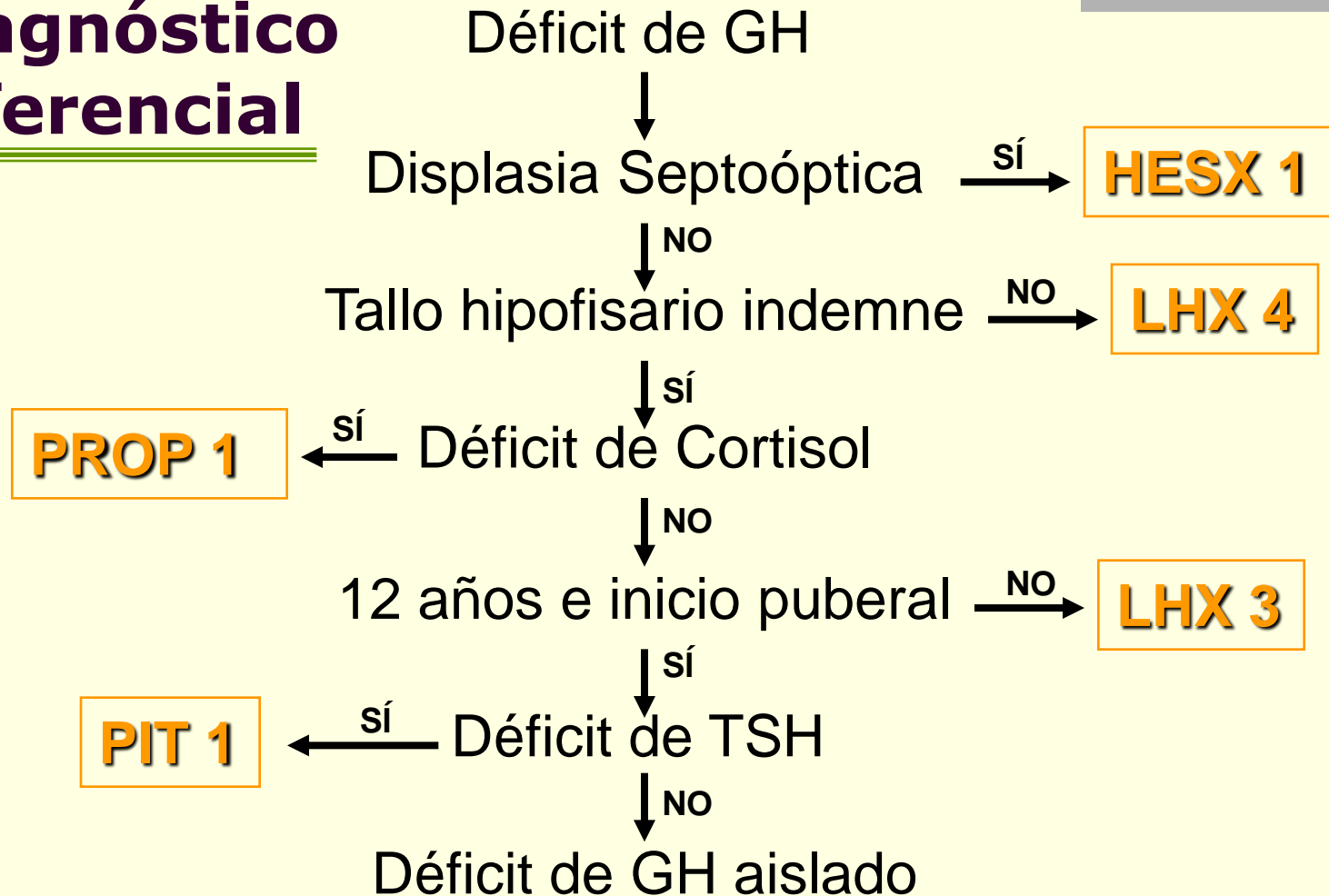
# PANHIPOPITUITARISMO CONGÉNITO

## Alteraciones genéticas

GEN	LUGAR	DEFICIENCIA	NEUROIMÁGENES
PIT1	3p11	GH, PRL, TSH	Normal o hipoplasia adenohipofisiaria
PROP1	5q	GH, PRL, TSH, LH, FSH, ACTH	Normal o hipoplasia adenohipofisiaria o hiperplasia adenohipofisiaria
LHX-3	9q34	GH, PRL, TSH, LH, FSH Disminución rotación cervical/CIR	Hipoplasia o hiperplasia hipofisiaria
LHX-4	1q25	GH, TSH, ACTH Alteraciones cerebelosas	Ectopia neurohipofisiaria, alteraciones base de cráneo y del tallo hipofisario
HESX-1	3p21	GH, PRL, TSH, LH, FSH, ACTH Asociado displasia septo-óptica	Normal o hipoplasia adenohipofisiaria, ectopia neurohipofisiaria

# PANHIPOPITUITARISMO CONGÉNITO

## Diagnóstico Diferencial



# PANHIPOPITUITARISMO CONGÉNITO

## Alteraciones genéticas

GEN	LUGAR	DEFICIENCIA	NEUROIMÁGENES
PIT1	3p11	GH, PRL, TSH	Normal o hipoplasia adenohipofisiaria
PROP1	5q	GH, PRL, TSH, LH, FSH, ACTH	Normal o hipoplasia adenohipofisiaria o hiperplasia adenohipofisiaria
LHX-3	9q34	GH, PRL, TSH, LH, FSH Disminución rotación cervical/CIR	Hipoplasia o hiperplasia hipofisiaria
LHX-4	1q25	GH, TSH, ACTH Alteraciones cerebelosas	Ectopia neurohipofisiaria, alteraciones base de cráneo y del tallo hipofisario
HESX-1	3p21	GH, PRL, TSH, LH, FSH, ACTH Asociado displasia septo-óptica	Normal o hipoplasia adenohipofisiaria, ectopia neurohipofisiaria

# PANHIPOPITUITARISMO CONGÉNITO

---

- Los últimos pacientes estudiados en nuestro centro remitidos por ictericia
- Estudio genético
  - HESX1
  - PROP1
  - POU1F1
  - SOX2
  - SOX3
  - LHX3
  - LHX4