



Medicina de Familia. SEMERGEN



<https://www.elsevier.es/semergen>

212/2633 - FENOTIPO ATÍPICO EN ATENCIÓN PRIMARIA

A. Rubio Moreno^a, M.P. Torres Moreno^b, B. Valero Tellería^c y A. Sahuquillo Martínez^d

^aMédico de Familia. Centro de Salud Sisante. Cuenca. ^bMédico de Familia. Centro de Salud Villalparado. Cuenca. ^cMédico de Familia. Servicio de Urgencias Coslada. Madrid. ^dMédico de Familia. Consultorio de Ruidera. Ciudad Real.

Resumen

Descripción del caso: Paciente de 38 años que acude a consulta del Centro de Salud por catarro. Se observa fenotipo atípico para la edad. No antecedentes familiares de interés. Estudios básicos. No ha trabajado nunca. No patologías previas conocidas importantes, no tratamiento habitual. Refiere no realizó el servicio militar por su baja estatura (149 cm y 41 de pie). Ausencia de desarrollo puberal y de caracteres sexuales secundarios. Refiere "poca fuerza muscular". No refiere mareos ni síncope. No dolor abdominal. No estreñimiento ni heces oscuras. No astenia. No hiposmia ni anosmia. No cefalea ni alteraciones visuales.

Exploración y pruebas complementarias: Buen estado general. Bien hidratado, perfundido y normocoloreado. Palidez cutánea (hipopigmentación). Piel seca. Ausencia de vello corporal. Auscultación cardio-pulmonar: normal. Abdomen normal. Columna y extremidades: cifosis dorsal, alargamiento extremidades superiores e inferiores. Genitales: ausencia de vello púbico, regresión caracteres sexuales secundarios. Análisis de sangre: Hb: 9,5, ferritina < 5, TSH: 8,52, T4: 0,50, LH: 0,20, FSH: 0,68, testosterona: < 0,12. GH > 0,2, IGF-I < 25, cortisol 0,4, DHEA-S < 0,1. Radiografía mano y pies: no alteraciones patológicas. Eco testicular: Ambos testes de pequeño tamaño en bolsa escrotal, con calcificación periférica puntiforme en el izquierdo. RMN: lesión hipointensa compatible con microadenoma hipofisario.

Juicio clínico: Panhipotuitarismo anterior.

Diagnóstico diferencial: Anorexia nerviosa. Hipogonadismo primario. Síndrome de Schmidt. Síndrome de Fanconi. Distrofia miotónica. Hepatopatía crónica.

Comentario final: Se denomina panhipotuitarismo a la alteración de la síntesis de todos los ejes hipofisarios. La causa más frecuente son los adenomas. Ante la sospecha se deberá realizar pruebas de laboratorio para confirmarlo, valorar que trofinas están afectadas y realizar una prueba de imagen para conocer la etiología. El tratamiento consiste en la sustitución hormonal y de la causa, intentando restaurar los ejes afectados. En estos pacientes existe aumento de la mortalidad de origen respiratorio y cardiovascular.

Bibliografía

1. Williams. Tratado de Endocrinología. 2009: 240-8.
2. Webb SM. Hipopituitarismos. Panhipopituitarismos. Deficiencias hipofisarias aisladas. *Medicine*. 2008;10:839-44.
3. Mehta A, Hindmarsh PC, Mehta H, et al. Congenital hypopituitarism: clinical, molecular and neuroradiological correlates. *Clin Endocrinol*. 2009;71:376-82.
4. Herrera Pombo JL. Enfermedades del hipotálamo y la hipófisis anterior. En: Rodés J, Guardia J, eds. *Medicina Interna*. Barcelona: Masson, 1997:2494-514.

Palabras clave: *Panhipopituitarismo. Adenohipófisis. Resonancia magnética.*