



## 235 - DISFUNCIÓN HIPOTALÁMICA COMO PARTE DE UN EXTRAÑO SÍNDROME (ROHHAD)

A. Martínez García, M.G. Llaro Casas, I. Quiroga López, M.Á. Valero González, P. de Diego Poza, B. Blanco Samper y C. Marijuán Sánchez

*Endocrinología y Nutrición. Hospital Nuestra Señora del Prado. Talavera de la Reina.*

### Resumen

**Introducción:** El hipotálamo es centro integrador de diferentes sistemas (endocrino, ritmos circadianos y sueño y homeostasis del agua). Lesiones en él pueden generar síndromes que supongan un reto diagnóstico y terapéutico. Revisión bibliográfica con las palabras clave “rapid obesity”, “hypothalamic dysfunction”, “ROHHAD syndrome” y presentación de un caso.

**Caso clínico:** Mujer de 58 años que comienza en junio-2018 con alteraciones oculares y somnolencia con estudio neurológico normal. En febrero-2019 acude por ganancia ponderal (> 30 kg) e hipersomnolencia. Se solicita función tiroidea y corticoidea. En marzo ingresa en UCI por parada respiratoria. Se solicita nuestra valoración por alteraciones analíticas. Ante sospecha de hipotiroidismo central, se solicita analítica completa y RMN y se inicia tratamiento con levotiroxina iv (0,5 µg/kg). Resultados: LH 1,5 mUI/mL, FSH 9,5 mUI/mL, estradiol 5 pg/mL, cortisol 18,4 µg/dL, ACTH < 5 pg/mL, TSH 0,20 µUI/mL, T4 libre 1,4 ng/dL, IGF-1 56,6 ng/mL, PRL 87,7 ng/mL. RMN hipofisaria normal. Valorada por: Neurología: sospecha de encefalitis autoinmune y tratamiento con gammaglobulinas con baja respuesta. Neumología: hipoventilación central grave precisa ventilación mecánica no invasiva. Alta en junio-2019, diagnóstico de disfunción hipotálamo-hipofisaria de etiología indeterminada y tratamiento con levotiroxina e hidrocortisona. Ha recibido valoración psiquiátrica con diferentes terapias continuando con ganancia ponderal, alteraciones conductuales y del sueño. La búsqueda de marcadores inmunes o genéticos (gen PHOX2B) ha resultado negativa.

**Discusión:** El caso presentado, podría tratarse de un síndrome de ROHADD (obesidad, disfunción hipotalámica, hipoventilación y disautonomía), enfermedad rara descrita en la infancia. Aunque no se conocen biomarcadores específicos, se debe realizar una evaluación del eje hipotálamo-hipofisario en los pacientes con alteraciones en el patrón del sueño y la conducta alimentaria.