

Endocrinologia | Caso Clínico

EP-084 - (1JDP-9956) - DIABETES INSÍPIDA CENTRAL COMO APRESENTAÇÃO DE HIPOPITUITARISMO CONGÉNITO

Andreia Lomba^{1,2}; Cláudia Costa³; Maria Inês Linhares¹; Joana De Brito Chagas¹; Joana Serra Caetano¹; Rita Cardoso¹; Isabel Dinis¹; Alice Mirante¹

1 - Unidade de Endocrinologia Pediátrica, Diabetes e Crescimento do Hospital Pediátrico de Coimbra, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, E.P.E., Coimbra; 2 - Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar do Baixo Vouga, Aveiro; 3 - Serviço de Endocrinologia, Instituto Português de Oncologia – Francisco Gentil, Porto

Introdução / Descrição do Caso

Introdução: As malformações congénitas da hipófise são raras, manifestando-se em diferentes idades. Habitualmente, a sua apresentação advém do défice de hormonas da hipófise anterior, mais frequentemente da somatotropina. Descrevemos um caso de defeito congénito da hipófise que se manifestou com diabetes insípida (DI).

Descrição do caso: Menina fruto de gravidez mal vigiada com parto às 36 semanas por fórceps. Somatometria ao nascimento adequada à idade gestacional. Por fácies peculiar fez investigação no período neonatal: ecografias transfontanelar, abdominopélvica, renal, supra-renal e cardíaca normais; cortisol, função tiroideia, renal, hepática, ionograma e gasometria normais; cariótipo 46XX. Evolução com atraso do desenvolvimento psicomotor e má progressão estatoponderal. Consulta de Genética aos 7 meses: arrayCGH e exoma inconclusivos.

Aos 21 meses referenciada a Endocrinologia Pediátrica por polidipsia e poliúria com nictúria desde os 16 meses. Análises com osmolaridade plasmática aumentada e densidade e osmolaridade urinárias diminuídas. Prova de restrição hídrica confirmou DI central e iniciou tratamento com desmopressina. Realizou RMN craniana aos 31 meses que revelou haste pituitária fina, hipoplasia da adenohipófise e agenesia da neurohipófise. Iniciou somatotropina com recuperação do crescimento e até ao momento sem outros défices hipofisários.

Comentários / Conclusões

Discussão: O hipopituitarismo congénito manifesta-se habitualmente no período neonatal por hipoglicémia, micropénis e anomalias da linha média. A DI associa-se muito raramente ao hipopituitarismo sendo ainda menos comum como manifestação inicial.

Palavras-chave : agenesia da neurohipófise, diabetes insípida, hipopituitarismo congénito