

unida a la aplicación de las nuevas técnicas de citogenética y genética molecular, permite un avance espectacular en el diagnóstico del RM idiopático y evita la realización de exploraciones excesivas.

Bibliografía

- Guitart-Feliubadaló M, Brunet-Vega A, Villatoro-Gomez S, Baena-Diez N, Gabau-Vila E. Chromosomal causes that produce mental retardation: chromosome disorders that can be diagnosed in the patient. *Rev Neurol*. 2006;42 Suppl 1: 21–6.
- De Vries BB, Winter R, Schinzel A, Van Ravenswaaij-Arts C. Telomeres: a diagnosis at the end of the chromosomes. *J Med Genet*. 2003;40:385–98.
- Flint J, Knight S. The use of telomere probes to investigate submicroscopic rearrangements associated with mental retardation. *Curr Opin Genet Dev*. 2003;13:310–6.
- Campeau PM, Ah Mew N, Cartier L, Mackay KL, Shaffer LG, Der Kaloustian VM, et al. Prenatal diagnosis of monosomy 1p36: a focus on brain abnormalities and a review of the literature. *Am J Med Genet A*. 2008;146:3062–9.
- Battaglia A. Del 1p36 syndrome: a newly emerging clinical entity. *Brain Dev*. 2005;27:358–61.
- Battaglia A, Hoyme HE, Dallapiccola B, Zackai E, Hudgins L, McDonald-McGinn D, et al. Further delineation of deletion 1p36 syndrome in 60 patients: a recognizable phenotype and common cause of developmental delay and mental retardation. *Pediatrics*. 2008;121:404–10.
- Slavotinek A, Shaffer LG, Shapira SK. Monosomy 1p36. *J Med Genet*. 1999;36:657–63.
- Slavotinek A. Chromosome 1p36 deletions [consultado 8/6/2010]. Disponible en: <http://www.orpha.net/data/patho/Pro/en/deletion1p36-FRenPro1738.pdf>.
- Gajecka M, Mackay KL, Shaffer LG. Monosomy 1p36 deletion syndrome. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 2007;145:346–56.
- Lissauer D, Larkins SA, Sharif S, MacPherson L, Rhodes C, Kilby MD. Prenatal diagnosis and prenatal imaging features of fetal monosomy 1p36. *Prenat Diagn*. 2007;27:874–8.

S. Ortigosa Gómez^{a,*}, V. Seidel Padilla^a, I. Cuscó^b y G. Aznar Lain^a

^a Servicio de Pediatría, Hospital del Mar, Barcelona, España
^b Departamento de Ciencias Experimentales y de la Salud, Universitat Pompeu Fabra, Barcelona, España; Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER)

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: sandraorti@hotmail.com

(S. Ortigosa Gómez).

doi:10.1016/j.anpedi.2010.09.033

Panhipopituitarismo congénito como parte del síndrome de incisivo único medial

Congenital panhypopituitarism as part of the solitary median incisor syndrome

Sr. Editor:

El hipopituitarismo congénito es una alteración muy poco frecuente¹. Los neonatos con esta enfermedad, pueden estar asintomáticos al nacimiento o presentar síntomas inespecíficos que incluyen hipoglucemia, letargia, apnea, ictericia, colestasis neonatal, convulsiones, dificultad para la alimentación, hiponatremia con potasio normal, sepsis o shock, y en algunos casos, anomalías anatómicas como la presencia de micropene, testes no descendidos, malformaciones craneofaciales o apariencia sindrómica².

Las mutaciones en genes implicados en el desarrollo de estadios tempranos de la hipófisis, tienden a resultar en formas sindrómicas de hipopituitarismo en asociación con otros defectos congénitos y anomalías de la línea media^{3–6}.

Presentamos a un recién nacido a término y peso adecuado para la edad gestacional, embarazo de riesgo por diabetes gestacional, sospecha de macrosomía fetal y polihidramnios. Parto por vía vaginal, con puntuación de Apgar en el primer minuto de 1, precisando reanimación con bolsa mascarilla, recuperando signos vitales, pero manteniendo un importante distrés respiratorio, por lo que se decidió intubación endotraqueal en paritorio.

Se traslada a nuestro hospital a los 6 días de vida, por fracaso en varias ocasiones de la extubación programada, junto con coagulopatía e ictericia colestática.

El paciente llega intubado, presentando una exploración física en la que destacaba un fenotipo peculiar con facies tosca, cuello corto y pliegue simiesco bilateral, ictericia grisácea y edema en extremidades. Sopló sistólico II/VI rítmico (comunicación interventricular de 3 mm en ecocardiograma), aceptable ventilación y un abdomen blando, con hepatomegalia de 2-3 cm. Genitales externos masculinos, micropene < 0,5 cm y testes palpables en canal inguinal. La fontanela anterior era normotensa con diámetro máximo normal y tendencia a la hipertonia. Pérdida de un 17% del peso al nacimiento. En los estudios iniciales destacaba una glucosa de 14 mg/dl, a pesar de tener aportes de glucosa parenterales de 11 mg/kg/min, y una bilirrubina total 27,1 mg/dl, (directa 4,1 mg/dl, GGT 995 UI/L). Ante los hallazgos encontrados se recogieron muestras biológicas para el estudio de errores innatos del metabolismo y microbiológico (que fueron normales), cariotipo (46 XY) y estudio hormonal: prolactina < 2 ng/ml (3,9-29), cortisol 1,8 mcg/dl (5-15), T4L 0,4 ng/dl (0,7-1,8), TSH 1,96 mcUI/ml (0,47-5,01), IGF-I < 25 ng/ml (114-490), FSH y LH < 1 mU/ml (1-12) y testosterona 0,7 ng/ml (2,54 ± 0,78). Se realizó una resonancia magnética nuclear (RMN) donde se observó una hipoplasia hipofisaria con ausencia de tallo y neurohipófisis ectópica, que confirmó el diagnóstico.

Al segundo día de ingreso se inició tratamiento sustitutivo con hidrocortisona iv (dosis inicial 25 mg/m²). A los 7 días se añadió tratamiento con levotiroxina oral, continuando con una dosis de mantenimiento de hidrocortisona oral de 17,5 mg/m², con evolución favorable hasta el alta.

Continuó su seguimiento en consulta con controles clínicos y analíticos dentro de la normalidad, iniciando a los dos meses de vida tratamiento con hormona de crecimiento

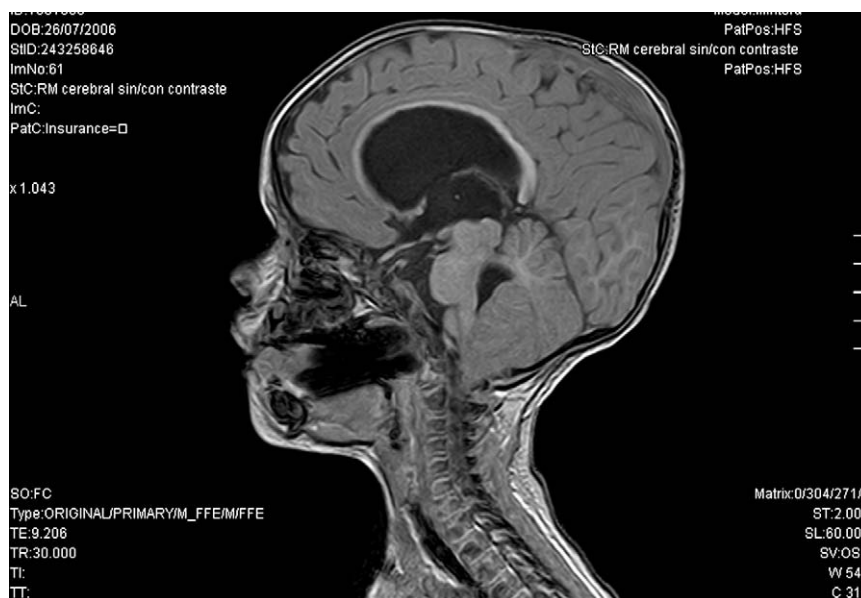


Figura 1 RNM cerebral: dilatación ventricular tetracameral, descenso de amígdalas cerebelosas, hipoplasia hipofisaria con ausencia de tallo y neurohipófisis ectópica.

(0,025 mg/kg/día). A los 8 meses de edad, en un estudio de imagen para valorar permeabilidad de coanas se apreció, además de una estenosis de la coana derecha, una dilatación ventricular tetracameral y descenso de las amígdalas cerebelosas, que se confirmó por RNM cerebral (fig. 1). Con carácter de urgencia se colocó una válvula de derivación ventrículo-peritoneal sin incidencias. Durante el postoperatorio inmediato comenzó con poliuria, niveles de sodio plasmáticos en progresivo aumento, y osmolaridad urinaria baja (87 mOsm/L). Ante la sospecha de diabetes insípida se inició tratamiento con desmopresina intranasal con buena tolerancia y control de síntomas.

Al alta presentó buena evolución, seguido en atención temprana por retraso moderado del desarrollo psicomotor y controlado en consulta de neuropediatría. A los 10 meses con el inicio de la dentición, se objetivó la aparición de un incisivo central único en la arcada dentaria superior (fig. 2).

El síndrome del incisivo único central (SIUM) es un error en el desarrollo de la línea media facial muy raro, que puede

ocurrir de manera aislada o más frecuentemente como parte del espectro de la holoprosencefalia⁷. El conjunto de defectos que forman este síndrome son muy variables, desde el espectro completo de la malformación (ciclopedia, etmocefalia o cebocefalia), hasta formas más leves como el SIUM⁸, siendo el gen *Sonic Hedgehog Homolog* (SHH), el que más frecuentemente se ha descrito asociado al SIUM⁹.

Se requiere una alto índice de sospecha para el diagnóstico de los neonatos que tienen riesgo de desarrollar hipopituitarismo, ya que hasta un 52% de los pacientes presentarán complicaciones postnatales que pueden amenazar su vida, y el diagnóstico en este período sólo se realiza en un 23% de los casos². Aquellos pacientes que tengan anomalías oculares, genitourinarias y defectos craneofaciales de línea media, aunque inicialmente puedan estar asintomáticos y las pruebas diagnósticas sean normales, deben ser seguidos a largo plazo porque tienen riesgo de desarrollar con el tiempo un déficit de hormonas hipofisarias^{2,10}.

Bibliografía

1. Kelberman D, Dattani MT. Hypopituitarism oddities: congenital causes. *Horm Res.* 2007;6(Supl 5):138–44.
2. Alatzoglou KS, Dattani MT. Genetic forms of hypopituitarism and their manifestations in the neonatal period. *Early Hum Dev.* 2009;85:705–12.
3. Zhu X, Gleiberman AS, Rosenfeld MG. Molecular physiology of pituitary development: signalling and transcriptional networks. *Physiol Rev.* 2007;87:933–63.
4. Mehta A, Dattani MT. Developmental disorders of the hypothalamus and pituitary gland associated with congenital hypopituitarism. *Best Pract Res Clin Endocrinol Metab.* 2008;22:191–206.
5. Kelberman D, Dattani MT. Role of transcription factors in mid-line central nervous system and pituitary defects. *Endocr Dev.* 2009;14:67–82.
6. Mehta A, Hindmarsh PC, Mehta H, Turton JP, Russell-Eggitt I, Taylor D, et al. Congenital hypopituitarism: clinical, molecular and neuroradiological correlates. *Clin Endocrinol.* 2009;71:376–82.



Figura 2 Vista del incisivo central único a los dos años de vida.

7. Cohen Jr MM. Holoprosencephaly: Clinical, anatomic, and molecular dimensions. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol.* 2006;76:658–73.
8. Richieri-Costa A, Ribeiro LA. Single maxillary central incisor, holoprosencephaly, and holoprosencephaly like phenotype. *Am J Med Genet A.* 2006;140:2594–7.
9. El-Jaick KB, Fonseca RF, Moreira MA, Ribeiro MG, Bolognese AM, Dias SO, et al. Single median maxillary central incisor: New data and mutation review. *Birth Def Res A.* 2007;79: 573–80.
10. Dutta P, Bhansali A, Singh P, Rajput R, Khandelwal N, Bhadada S. Congenital hypopituitarism: Clínico-Radiological correlation. *J Pediatr Endocrinol Metab.* 2009;22:921–8.

A. Rodríguez Ogando^{a,*}, M.B. Roldán Martín^b,
M.D. Rodríguez Arnao^b y A. Rodríguez Sánchez^b

^a *Departamento de Pediatría, Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid, España*

^b *Sección de Endocrinología, Pediátrico, Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid, España*

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: alexrodriguezog@hotmail.com
(A. Rodríguez Ogando).

doi:10.1016/j.anpedi.2010.09.027

Sospecha de abuso sexual. *Perineal groove*

Suspected sexual abuse. *Perineal Groove*

Sr. Editor:

El abuso sexual infantil es un problema grave y cada vez más frecuente en la práctica clínica, cuya incidencia real es desconocida; sin embargo la mayoría de los autores están de acuerdo en que el número de casos va en aumento, con un predominio del sexo femenino, al tiempo que la edad de las víctimas es cada vez menor¹. Con ello, el aumento de niños evaluados por sospecha de abuso sexual acentúa la importancia de reconocimiento de la anatomía genital y sus variantes anatómicas, así como de las malformaciones de la zona perineal, de manera que las lesiones adquiridas de forma traumática puedan ser mejor identificadas.

Caso clínico

Lactante de dos meses remitida al hospital por sospecha de abuso sexual. Su pediatra detecta lesión con aspecto de herida incisa, no dolorosa, extendiéndose desde la horquilla vulvar hasta el margen anterior del ano (fig. 1). Los bordes son de coloración nacarada y discretamente sobre elevados y el fondo eritematoso con aspecto de mucosa y sin datos de sangrado, siendo normal la exploración de vulva, himen e introito vaginal (fig. 2).

El cultivo genital y anal de la lesión fueron negativos, así como las serologías de herpes, VIH, lúes, VHA, VHB y VHC.

Los datos descritos en concordancia con una extensa revisión de la bibliografía nos permitió establecer el diagnóstico final de *perineal groove*, que se acompañó del correspondiente informe al Juez, que sobreseyó el caso. Clínicamente asintomática, se optó por tratamiento conservador en espera de resolución espontánea.

Discusión

Perineal groove (PG) es una rara anomalía congénita perineal, de incidencia desconocida y localizada en el área en la que, en situación de normalidad, se encuentra el rafe medio perineal.

Se ha descrito con tres características comunes: surco húmedo en periné tapizado con membrana mucosa, entre

horquilla vulvar y ano, vestibulo de características normales, y faldillas hipertróficas rodeando el surco^{2,3}.

Inicialmente se comunicó exclusivamente en niñas, pero como la literatura confirma, se ha visto que es una anomalía del desarrollo embriológico común a ambos sexos, aunque probablemente más prevalente en niñas. En niños, el PG se



Figura 1 Lesión que se extiende desde la horquilla vulvar hasta el margen anterior del ano.



Figura 2 Bordes nacarados, discretamente sobre elevados y fondo eritematoso, sin datos de sangrado.