



Endocrinología y Nutrición



299 - QUISTE HIPOFISARIO EN PACIENTE CON SÍNDROME DE CANDLE Y RETRASO PUBERAL

P.R. Chávez Díaz^a, M. Zapatero Larrauri^a, S.M. Murias^b, G. Montealegre^c y B. Lecumberri^a

^aServicio de Endocrinología y Nutrición; ^bServicio de Reumatología Pediátrica. Hospital Universitario La Paz. Madrid. España. ^cDepartamento de Reumatología Pediátrica. National Institute of Arthritis and Musculoskeletal and Skin Diseases (NIHH). Bethesda. EEUU.

Resumen

Introducción: El síndrome de Candle (SC) es una rara enfermedad autoinflamatoria multisistémica, caracterizada, por fiebre recurrente, lipodistrofia progresiva, edema de párpados, inflamación articular, lesiones cutáneas purpúricas, calcificaciones en ganglios basales y retraso del crecimiento, y ligada a mutaciones en el gen *PSMB8* (6p21.3). No existe ningún caso reportado de lesiones hipofisarias en pacientes con SC. Presentamos un paciente con SC y antecedente de retraso puberal, en el que se ha detectado la presencia de un quiste hipofisario.

Caso clínico: Varón de 21 años, diagnosticado de SC a los 18 años (mutación en *PSMB8*). Antecedente de amenaza de aborto en semana 12 de gestación, parto por ventosa, y aparición en periodo neonatal de lesiones dérmicas y fiebre por las que inició estudio. Operado de hernia inguinal en dos ocasiones, fue remitido a endocrinología por retraso puberal, con pubertad espontánea a los 18 años. Una prima de la madre presenta ausencia completa de pubertad y talla baja grave. La RM hipofisaria (febrero 2016) describió un área hipofisaria de 3,5 × 8 × 6 mm, de morfología lobulada, hiperintensa en T2 e hipocaptante tras la administración de contraste, sugestiva de quiste de la pars intermedia vs quiste de la bolsa de Rathke, e hiperintensidad en núcleos lenticulares por probable calcificación. Actualmente presenta función hipofisaria basal normal y sigue tratamiento con baricitinib 12 mg/día con excelente respuesta clínica.

Discusión: Reportamos el primer caso de lesión hipofisaria en paciente con SC. La implicación clínica de este hallazgo o su relación con el SC o con su tratamiento son inciertas. No obstante, el antecedente de retraso puberal en este paciente así como la presencia de retraso en el crecimiento y diversas alteraciones hormonales encontradas en otros pacientes con SC sugieren la necesidad de profundizar en el estudio hipofisario morfológico y funcional en estos pacientes desde el momento de su diagnóstico.