

Síndrome de tallo interrumpido de diagnóstico tardío asociado a cirrosis hepática de rápida evolución: relevancia del diagnóstico y tratamiento oportunos. Presentación de un caso clínico

Araceli Guido Ramos^{a,§,*}, Carlos Andrés Calderón Valderrama^{a,§},
Porfirio Hernández Olivares^{b,¶}, José Manuel Rocha Abrica^{c,¶}



^aServicio de Imagenología Diagnóstica y Terapéutica. Hospital Juárez de México. Ciudad de México, México.

²Servicio de imagenología diagnóstica y terapéutica del Hospital Juárez de México. Gustavo A. Madero, Ciudad de México.

^bServicio de Tomografía Computarizada. Hospital Juárez de México. Ciudad de México, México.

^cServicio de Resonancia Magnética. Hospital Juárez de México. Ciudad de México, México.

ORCID ID:

[§]<https://orcid.org/0009-0006-3648-001X>.

[¶]<https://orcid.org/0009-0001-9203-1132>.

[¶]<https://orcid.org/0009-0003-9437-7393>.

[¶]<https://orcid.org/0009-0007-2446-348X>.

* Autora para correspondencia: Araceli Guido Ramos.

Correo electrónico: a.guidoramos@gmail.com

Recibido: 26-julio-2025. Aceptado: 11-diciembre-2025.

Resumen

El síndrome de tallo interrumpido constituye una patología congénita poco frecuente, caracterizada clínicamente por deficiencia en la secreción de hormona del crecimiento, ya sea de forma aislada o en conjunto con otras hormonas de la hipófisis anterior. Radiológicamente, se identifica por la ausencia o interrupción del tallo hipofisario, la ectopia de la hipófisis posterior y la hipoplasia o ausencia de la hipófisis anterior.

Se expuso el caso de una paciente femenina que ingresó por episodios recurrentes de hemorragia digestiva alta de origen variceal, sometida a múltiples ligaduras de varices esofágicas y a manejo multidisciplinario por el servicio de gastroenterología. Presentaba colitis generalizada, hepatopatía crónica, hipertensión portal, colateralidad portosistémica, hepatoesplenomegalia y ascitis, además de antecedentes ginecológicos de ausencia de desarrollo de caracteres sexuales



secundarios e hipoplasia uterina. El fenotipo sindrómico motivó la realización de estudios de imagen, entre ellos una resonancia magnética cerebral, que confirmó hallazgos compatibles con síndrome de tallo interrumpido.

En pacientes con hipopituitarismo, la progresión de la esteatosis hepática no alcohólica (NASH) a cirrosis descompensada puede ocurrir en un promedio de 6.9 años, lo que evidencia que la deficiencia de hormonas hipofisarias acelera el daño hepático y su evolución clínica. Por ello, en la práctica clínica, la insuficiencia hormonal hipofisaria debe considerarse como posible etiología en casos de hepatopatía inexplicada.

El síndrome de tallo interrumpido, por su baja prevalencia y desenlace adverso en ausencia de diagnóstico precoz, requiere especial atención. El retraso en el inicio del tratamiento puede conllevar complicaciones graves, incluso la muerte en las primeras décadas de la vida. La identificación temprana mediante estudios de imagen, especialmente la resonancia magnética cerebral, es fundamental para el abordaje terapéutico y el seguimiento adecuado de estos pacientes.

Palabras clave: Síndrome del tallo interrumpido; cirrosis hepática; resonancia magnética; esteatosis hepática; tomografía abdominal contrastada; hipopituitarismo.

Late-Diagnosed Interrupted Pituitary Stalk Syndrome Associated with Rapidly Progressive Liver Cirrhosis: Importance of Timely Diagnosis and Treatment. Case Report Abstract

Interrupted pituitary stalk syndrome is a rare congenital disorder, clinically characterized by deficiency of growth hormone secretion, either isolated or associated with deficiencies of other anterior pituitary hormones. Radiologically, it is identified by absence or interruption of the pituitary stalk, ectopia of the posterior pituitary, and hypoplasia or absence of the anterior pituitary.

We report the case of a female patient admitted due to recurrent episodes of upper gastrointestinal bleeding of variceal origin, who underwent multiple esophageal variceal ligations and received multidisciplinary management by the gastroenterology service. She presented with generalized colitis, chronic liver disease, portal hypertension, portosystemic collateral circulation, hepatosplenomegaly, and ascites, as well as a gynecological history of absent development of secondary sexual characteristics and uterine hypoplasia. The syndromic phenotype prompted imaging studies, including

brain magnetic resonance imaging, which confirmed findings consistent with pituitary stalk interruption syndrome.

In patients with hypopituitarism, progression from non-alcoholic fatty liver disease (NAFLD) to decompensated cirrhosis may occur within an average of 6.9 years, demonstrating that pituitary hormone deficiency accelerates liver damage and its clinical progression. Therefore, in clinical practice, pituitary hormone insufficiency should be considered a possible etiology in cases of unexplained liver disease.

Due to its low prevalence and adverse outcome in the absence of early diagnosis, pituitary stalk interruption syndrome requires special attention. Delays in initiating treatment may lead to severe complications, including death during the first decades of life. Early identification through imaging studies, particularly brain magnetic resonance imaging, is essential for appropriate therapeutic management and follow-up of these patients.

Keywords: *Interrupted brainstem syndrome; liver cirrhosis; magnetic resonance imaging; hepatic steatosis; contrast-enhanced abdominal CT; hypopituitarism.*

INTRODUCCIÓN

El síndrome de tallo interrumpido representa una patología congénita poco frecuente, caracterizada clínicamente por la deficiencia en la secreción de la hormona del crecimiento, la cual puede presentarse de forma aislada o acompañada de otras deficiencias hormonales de la pituitaria anterior. Radiológicamente, este síndrome se identifica por la ausencia o interrupción del tallo hipofisario, la presencia de una hipófisis posterior ectópica y la ausencia o hipoplasia de la hipófisis anterior¹. La triada radiológica clásica fue descrita por Fujisawa et al. en 1987². Hasta la fecha, se han reportado aproximadamente 1,000 casos, con o sin la triada completa, estimándose una incidencia de 0.5 por cada 100,000 nacidos vivos³.

Los pacientes que presentan este síndrome experimentan manifestaciones clínicas directamente relacionadas con las deficiencias hormonales presentes en cada caso particular. Además, se asocia a diversos trastornos metabólicos, siendo uno de los más relevantes el desarrollo de hígado graso no alcohólico, estrechamente vinculado a bajos niveles de IGF-1⁴.

El síndrome de tallo interrumpido es una patología congénita poco frecuente, caracterizada por la deficiencia en la secreción de la hormona del crecimiento, aislada o asociada a otras deficiencias hormonales de la pituitaria anterior. Radiológicamente se identifica por la interrupción o ausencia del tallo hipofisario, la ectopia de la hipófisis posterior y la ausencia o hipoplasia de la hipófisis anterior, triada descrita por Fujisawa et al. en 1987. Hasta la fecha, se han reportado aproximadamente 1,000 casos, con o sin la triada completa, con una incidencia estimada de 0.5 por cada 100,000 nacidos vivos.

En este estudio se expone el caso de una paciente del sexo femenino que acudió en repetidas ocasiones por episodios de sangrado del tubo digestivo alto, confirmados mediante endoscopia. Dada la presencia de un fenotipo sindrómico, se llevaron a cabo estudios de imagen como parte del protocolo de abordaje, incluida una resonancia magnética de encéfalo que reveló hallazgos compatibles con el síndrome de tallo interrumpido.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Se trata de una paciente de 35 años de edad, ingresada tras presentar múltiples episodios de sangrado del tubo digestivo alto de origen variceal, con antecedentes de ligadura de varices esofágicas en varias ocasiones y manejo continuo por el servicio de gastroenterología. Entre los datos clínicos relevantes se encuentran colitis generalizada, hepatopatía crónica, hipertensión portal, presencia de colateralidad portosistémica, hepatoesplenomegalia y ascitis. Dentro de su manejo multidisciplinario, destaca el antecedente ginecológico de ausencia de desarrollo de caracteres sexuales secundarios e hipoplasia uterina, lo que llevó al diagnóstico de hipotiroidismo central e hipogonadismo hipogonadotrófico.

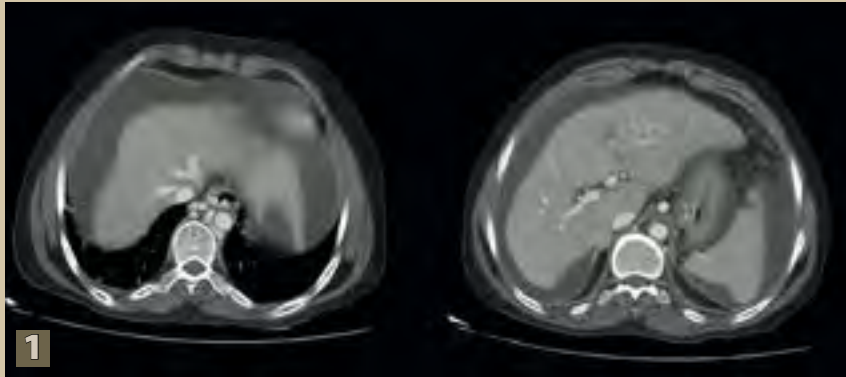


Figura 1. Cortes axiales de tomografía abdominal con medio de contraste endovenoso, se identifica lobulación del contorno hepático, ascitis y desarrollo importante de colaterales a nivel esofágico, causantes de las hemorragias de tubo digestivo

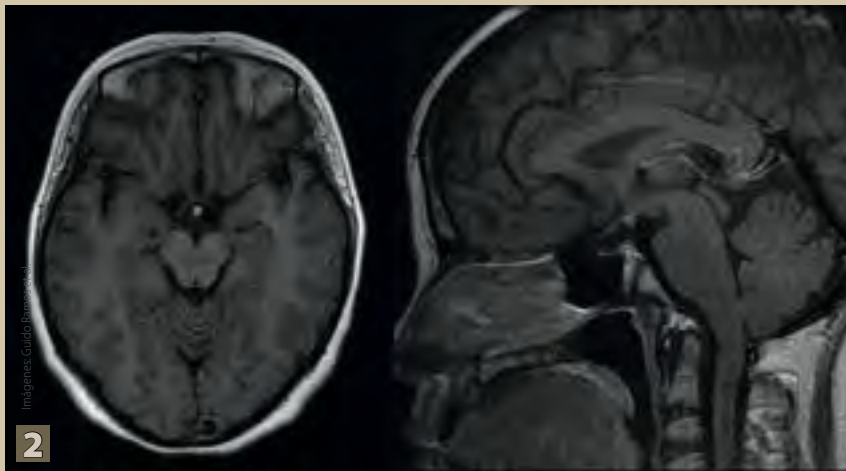


Figura 2. Cortes axial y sagital de RM en secuencia FLAIR+GD, donde se identifica la triada clásica, ausencia de tallo, hipófisis posterior de localización alta (ectópica) e hipoplasia de la hipófisis anterior, apenas visible en el fondo de la silla turca

Como parte del enfoque diagnóstico, se realizaron múltiples estudios de imagen. La resonancia magnética de encéfalo mostró hallazgos compatibles con el síndrome de interrupción del tallo hipofisario (**figura 1**). Además, se inició el protocolo diagnóstico mediante una tomografía computarizada, la cual evidenció lobulación del contorno hepático, ascitis y desarrollo significativo de colaterales esofágicas responsables de los episodios hemorrágicos (**figura 2**). En la resonancia magnética se observó la triada clásica: ausencia de tallo hipofisario, hipófisis posterior de localización alta (ectópica) e hipoplasia de la hipófisis anterior, apenas visible en el fondo de la silla turca (**figura 1**).

A pesar de recibir manejo multidisciplinario, la paciente falleció debido a complicaciones derivadas

de la esteatosis hepática, que evolucionó rápidamente hacia cirrosis, asociada a episodios de anemia severa por hemorragias digestivas altas que requirieron múltiples transfusiones y ligaduras de varices esofágicas, sin lograr la resolución completa de los cuadros hemorrágicos como consecuencia del síndrome de base.

DISCUSIÓN

El síndrome de tallo interrumpido es una entidad congénita infrecuente, cuya identificación clínica se basa en la deficiencia de hormona del crecimiento, sola o acompañada de otras deficiencias hormonales de la pituitaria anterior¹. Radiológicamente se caracteriza por la ausencia o interrupción del tallo hipofisario, la ectopia de la hipófisis posterior y la

hipoplasia o ausencia de la hipófisis anterior. En el caso presentado, la paciente debutó con síntomas secundarios a hepatopatía crónica, como los episodios de hemorragia digestiva alta, lo que requirió un abordaje multidisciplinario. Las enfermedades hepáticas constituyen una causa significativa de morbimortalidad; en México, la cirrosis ocupa el sexto lugar en mortalidad y la octava causa de años de vida saludable perdidos, con un incremento en la tasa de mortalidad de 26.7 a 34.2 por cada 100,000 habitantes, entre 1990 y 2021.

Las principales causas de mortalidad por cirrosis son el consumo de alcohol y las hepatitis virales, seguidas por el aumento de la incidencia de la enfermedad esteatósica del hígado, que en 2021 se posicionó como la tercera causa⁵. La prevalencia de la enfermedad del hígado graso no alcohólico (EHGNA) es alta en pacientes con hipopituitarismo, y existe una correlación positiva entre la gravedad de la deficiencia de GH y la gravedad de la esteatosis hepática en EHGNA. Además, la EHGNA progresa más rápidamente en pacientes con disfunción hipotalámica o hipopituitarismo, lo que sugiere que la disfunción pituitaria puede ser una de las etiologías de la EHGNA⁶.

Generalmente, la progresión de la EHGNA es lenta, pasando de NASH a cirrosis en promedio en 57 años y a cáncer de hígado en 28 años, y solo un 2.5 % de los pacientes con NASH desarrollan estas complicaciones. Sin embargo, en pacientes con hipopituitarismo, el paso de NASH a cirrosis descompensada ocurre en 6.9 años. Los cambios hepáticos ocasionados por la deficiencia de hormonas pituitarias, como se observó en este caso, provocan lesiones graves y de progresión acelerada. Es fundamental considerar la deficiencia de hormonas hipofisarias como una posible causa en casos de enfermedades hepáticas inexplicables⁷.

Se reconoce que la terapia de reemplazo de GH puede mejorar significativamente la EHNA en pacientes adultos con deficiencia de GH, lo que resalta la importancia del diagnóstico y tratamiento precoz⁸.

CONCLUSIONES

El síndrome de tallo interrumpido es una patología congénita infrecuente, cuyo pronóstico empeora

considerablemente si no se diagnostica a tiempo, debido a las complicaciones derivadas de las alteraciones hormonales. El inicio tardío del tratamiento acarrea graves consecuencias, pudiendo conducir a la muerte en las primeras décadas de vida. Es esencial comprender en profundidad las características de esta entidad y los hallazgos por diferentes modalidades de imagen, especialmente la resonancia magnética de encéfalo, para una adecuada evaluación clínica. Los estudios de imagen, junto con una correcta clasificación y caracterización del síndrome, son determinantes para el enfoque terapéutico y el seguimiento de estos pacientes. ●

REFERENCIAS

1. Arslan H, Saylik M, Akdeniz H. MRI findings of coexistence of ectopic neurohypophysis, corpus callosum dysgenesis, and periventricular neuronal heterotopia. *J Clin Imaging Sci.* 2014;4:22. doi:10.4103/2156-7514.135734.
2. Fujisawa I, Kikuchi K, Nishimura K, Togashi K, Itoh K, Noma S, et al. Transection of the pituitary stalk: development of an ectopic posterior lobe assessed with MR imaging. *Radiology [Internet].* 1987 Nov [cited 2017 Jun 14];165(2):487-489. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/3659371>
3. Nawaz A, Azeemuddin M, Shahid J. Pituitary stalk interruption syndrome presenting in a euthyroid adult with short stature. *Radiol Case Rep.* 2018;13(2):503-506. doi:10.1016/j.radcr.2018.01.009.
4. Huang Q, Xu H, Wang X, Mao J, Yu B, Zhu Y, Zhang R, Sun B, Zhang J, Ji W, Ma W, Nie M, Wu X. Relationship between growth hormone deficiency and nonalcoholic fatty liver disease in patients with pituitary stalk interruption syndrome. *Clin Endocrinol (Oxf).* 2022 Nov;97(5):612-621. doi:10.1111/cen.14732.
5. Flores-García NC, Dirac M, Han H, Kershenobich-Stalnikowitz D. La carga de la enfermedad por cirrosis hepática en México. *Gac Med Mex.* 2023;159(6):509-516. doi:10.24875/gmm.23000370.
6. Wu ZY, Li YL, Chang B. Pituitary stalk interruption syndrome and liver changes: from clinical features to mechanisms. *World J Gastroenterol.* 2020 Nov 28;26(44):6909-6922. doi:10.3748/wjg.v26.i44.6909.
7. He H, Li DM. One case of pituitary stalk interruption syndrome associated with liver cirrhosis. *Endocr Metab Immune Disord Drug Targets.* 2023;23(9):1229-1234. doi:10.2174/1871530323666230228110650.
8. Yuan XX, Zhu HJ, Pan H, Chen S, Liu ZY, Li Y, Wang LJ, Lu L, Yang HB, Gong FY. Clinical characteristics of non-alcoholic fatty liver disease in Chinese adult hypopituitary patients. *World J Gastroenterol.* 2019 Apr 14;25(14):1741-1752. doi:10.3748/wjg.v25.i14.1741.