

Resonancia magnética en la diabetes insípida familiar central: Estudio de una familia

M. Bastida Eizaguirre¹, A. Merino Jovellanos², M.J. Arto Urzainqui¹, R. Iturbe Ortiz de Urbina¹, R. Ezquerria Larreina³

Resumen. *Objetivo:* Determinar mediante RM la presencia o ausencia de hiperseñal fisiológica en el lóbulo posterior de la hipófisis, en cuatro pacientes diagnosticados de diabetes insípida familiar central. *Métodos:* Se estudian mediante RM cuatro pacientes (Un adulto y tres niños) diagnosticados de diabetes insípida familiar central. *Resultados:* En ninguno de los cuatro pacientes se detectó la señal hiperintensa fisiológica en la neurohipófisis. *Conclusiones:* La señal hiperintensa que se obtiene en la hipófisis posterior puede hallarse relacionada con la actividad funcional a su nivel, y su ausencia es frecuente en casos de diabetes insípida familiar central.

An Esp Pediatr 1996;44:537-539.

Palabras clave: Resonancia magnética; Diabetes insípida; Enfermedades hipofisarias.

MAGNETIC RESONANCE IMAGING IN FAMILIAL CENTRAL DIABETES INSIPIDUS: STUDY OF A FAMILY

Abstract. *Objective:* To evaluate through MR the presence or absence of the normal hyper-intense signal of the posterior pituitary lobe in four patients diagnosed of familial central diabetes insipidus. *Patients and methods:* The posterior pituitary lobe was studied by magnetic resonance imaging in four patients, three children and one adult, diagnosed of familial central diabetes insipidus. *Results:* In none of the four patients could the normal posterior bright signal be detected. *Conclusion:* The normal hyper-intense MR image of the neurohypophysis is suggested to reflect its function and its absence is frequent in patients diagnosed of familial central diabetes insipidus.

Key words: Magnetic resonance; Diabetes insipidus; Pituitary diseases.

Introducción

La diabetes insípida familiar central es una enfermedad rara, que viene a suponer el 1-3% de los casos totales de diabetes insípida⁽¹⁾.

Se transmite con un rasgo autosómico dominante, a través de un gen precursor anormal del gen vasopresina-neurofisisina localizado en el cromosoma 20, habiéndose también establecido la posibilidad de heterocigotos. La alteración consiste en una translocación de G a A en el nucleótido 279 del exon 1, que da lugar a una inadecuada secreción de hormona antidiurética en grados variables⁽²⁻⁵⁾.

En comparación con otros casos de diabetes insípida central, y en particular con los casos secundarios a neoplasias, procesos inflamatorios o traumatismos, que afectan a la neurohipófisis, los casos de diabetes insípida familiar central no han ofrecido hallazgos en las exploraciones complementarias del sistema nervioso central, hasta la llegada de la RM.

La RM en secuencias ponderadas en T1 de sujetos sanos, muestra, habitualmente, una señal hiperintensa a nivel de la neurohipófisis cuyo origen ha sido discutido. En general, se admite que corresponde a fosfolípidos intracelulares a nivel de las células gliales pituitarias del lóbulo posterior, que corresponden a gránulos neurosecretorios que contienen vasopresina, en consecuencia, el volumen de esta señal indicaría el estado funcional hormonal de la neurohipófisis, que pudiera verse alterado en los diversos tipos de diabetes insípida central⁽⁶⁻⁷⁾.

En el presente trabajo se estudian mediante RM cuatro pacientes de una misma familia, afectados de diabetes insípida familiar central.

Pacientes y métodos

Se incluyen en el presente trabajo cuatro pacientes de una misma familia, diagnosticados de diabetes insípida familiar central. En todos ellos se confirmó la enfermedad mediante las pruebas de restricción hídrica y de la pitresina, habiéndose realizado así mismo controles de vasopresina por radioinmunoanálisis. Exploraciones previas con TAC craneal no aportaron ningún dato de significación, y resultaron normales.

La secuencia familiar de los pacientes pertenecientes al estudio, se detalla en el árbol genealógico de la **figura 1**, e incluye a un adulto de la generación previa, y tres niños de la última generación, con edades respectivas de 43, 12, 9, y 6 años. Desde que fue realizado el diagnóstico, todos los pacientes si-

¹Servicio de Pediatría Hospital Santiago Apóstol -Vitoria. ²RNM-Osatek- Vitoria.

³Servicio de Endocrinología Hospital Santiago Apóstol -Vitoria

Correspondencia: Manuel Bastida Eizaguirre.

Servicio de Pediatría - Hospital Santiago Apóstol. C/. Olaguibel, nº 27.

01004 Vitoria

Recibido: Marzo 1995

Aceptado: Julio 1995

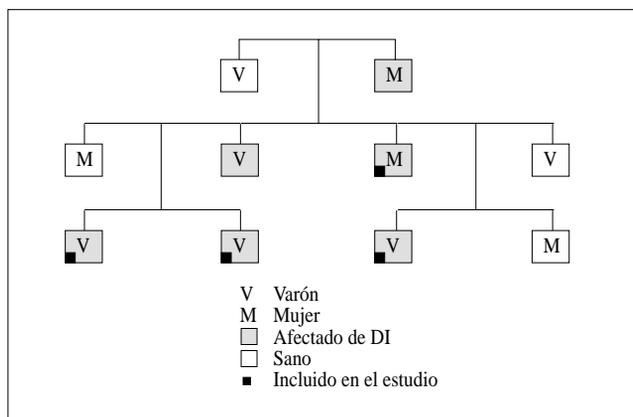


Figura 1. Arbol genealógico de los pacientes incluidos en el estudio.

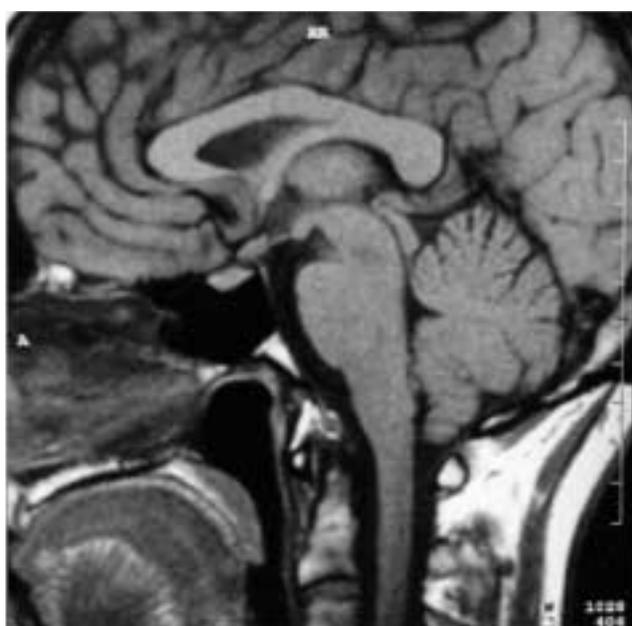


Figura 2. Ausencia de hiperseñal en lóbulo posterior hipofisario en paciente afecto de diabetes insípida familiar central.

guyen tratamiento sustitutivo con desmopresina acetato intranasal en dosis variables, en función de sus necesidades individuales, con lo que permanecen libres de síntomas.

Los cuatro pacientes, son explorados en una unidad de RM de 1 Tesla mediante secuencias sagitales potenciadas en T1 (TR:450, TE:15) con un grosor de corte de 3 mm, sin intervalo entre ellos y sin gadolinio intravenoso, en plano sagital.

Resultados

En los cuatro pacientes, tanto en el adulto como en los tres niños afectos de diabetes insípida familiar central, no se detecta la señal fisiológica hiperintensa (Fig. 2), que se halla presente en el lóbulo posterior hipofisario de los sujetos sanos (Fig. 3).



Figura 3. Sujeto sano. AH=Lóbulo anterior hipofisario. NH=Lóbulo posterior hipofisario. Presencia de señal hiperintensa a nivel de lóbulo posterior.

Discusión

La RM ha permitido una valoración más detallada de los pacientes aquejados de diabetes insípida en general, en estudios comparativos con controles sanos.

El 90% de los controles sanos valorados mediante RM presentan una hiperseñal fisiológica en la neurohipófisis que pudiera identificarse o relacionarse con la actividad funcional a su nivel, y más concretamente con la secreción de hormona anti-diurética⁽⁸⁻¹⁰⁾, lo cual ha sugerido a algunos autores que la ausencia de dicha señal pudiera inducir la sospecha de diabetes insípida central en contraste con polidipsias primarias⁽¹¹⁾.

Esta hiperseñal en la hipófisis posterior, se halla frecuentemente ausente en los casos de diabetes insípida secundarios a tumoraciones, traumatismos o procesos inflamatorios a nivel encefálico, también en algunos casos de diabetes insípida nefrogénica, y en casi todos los casos de diabetes insípida idiopática central⁽¹²⁻¹⁴⁾. En consecuencia, la ausencia de hiperintensidad en T1 de la neurohipófisis impone, entre otros, los diagnósticos diferenciales de tumor germinal, craneofaringioma o histiocitosis, que producen otros hallazgos asociados en la RM, como por ejemplo masa hipotalámica o engrosamiento del tallo hipofisario. Así mismo la ausencia de hiperintensidad es posible en estados de deshidratación que pueden acompañar a la anorexia nerviosa, en la que puede observarse dicha ausencia de forma transitoria.

Las series de diabetes insípida familiar central, estudiadas mediante RM son necesariamente cortas. En concreto, un trabajo previo realizado en una serie de cinco pacientes concluía resultados diversos, con tres pacientes ausentes de señal hiperintensa.

rintensa en lóbulo posterior de la hipófisis, y presencia de esta señal en los otros dos⁽¹⁵⁾. Otro trabajo sobre dos casos, hallaba presente la hiperseñal en ambos⁽¹⁶⁾.

La ausencia de señal hiperintensa en los cuatro casos de nuestra serie, parece abundar en la idea de que esta señal se halla estrechamente relacionada con la actividad funcional a nivel del lóbulo posterior de la hipófisis, como se ha sugerido en trabajos previos, con un porcentaje significativo de diabetes insípidas familiares centrales en los que esta señal se halla ausente.

Bibliografía

- 1 Nagai I, Huai LI, Hsieh SM, Kizaki T, Urano Y. Two cases of hereditary diabetes insipidus with an autopsy finding in one. *Acta Endocrinol* 1984;**105**:318-323
- 2 Zoch-Zwierz W, Slowikowski K, Kadziela H, Lukaszewicz D, Biernacka A. Familial occurrence of central diabetes insipidus. *Wiad Lek* 1990;**43**:619-621
- 3 Bahnsen U, Oosting P, Swaab DF, Nahke P, Richter D, Schmale H. A missense mutation in the vasopressin-neurophysin precursor gene cosegregates with human autosomal dominant neurohypophyseal diabetes insipidus. *EMBO J* 1992;**11**:19-23.
- 4 Ito M, Mori Y, Oiso Y, Saito H. A single base substitution in the coding region for neurophysin II associated with familial central diabetes insipidus. *J Clin Invest* 1991;**87**:725-728.
- 5 Ito M, Oiso Y, Murase T, Kondo K, Saito H, Chinzei T, Racchi M, Lively MO. Possible involvement of inefficient cleavage of preprovasopressin by signal peptidase as a cause for familial central diabetes insipidus. *J Clin Invest* 1993;**91**:2565-2571.
- 6 Kucharczyk KJ, Kucharczyk W, Berry I, de Groot J, Kelly W, Norman D, Newton TH. Histochemical characterization and functional significance of the hiperintense signal on MR images of the posterior pituitary. *Am J Roentgenol* 1989;**152**:153-157.
- 7 Kucharczyk W, Lenkiski RE, Kucharczyk J, Henkelman RM. The effect of phospholipid vesicles on the NMR relaxation of water: an explanation the MR appearance of the neurohypophysis. *AJNR Am J Neuroradiol* 1990;**11**:693-700.
- 8 Fujisawa I, Nishimura K, Asato R, Togashi K, Itoh K, Noma S, Kawamura Y, Sago T, Minami S, Nakano Y. Posterior lobe of the pituitary in diabetes insipidus: MR findings. *J Comput Assist Tomogr* 1987;**11**:221-225.
- 9 Gudinchet F, Brunelle F, Barth MO, Taviere V, Brauner R, Rappaport R, Lallemand D. MR imaging of the posterior hypophysis in children. *AJR Am J Roentgenol* 1989;**153**:351-354.
- 10 Kawakami S, Honda K, Ishikawa S, Saito T. Recent progress in the diagnosis and treatment of diabetes insipidus. *Nippon Rinsho* 1993;**51**:2737-2741.
- 11 Moses AM, Clayton B, Hochhauser L. Use of T1-weighted MR imaging to differentiate between primary polydipsia and central diabetes insipidus. *AJNR Am J Neuroradiol* 1992;**13**:1273-1277.
- 12 Tien R, Kucharczyk J, Kucharczyk W. MR imaging of the brain in patients with diabetes insipidus. *Am J Neuroradiol* 1991;**12**:533-542.
- 13 Colombo N, Berry I, Kucharczyk J, Kucharczyk W, de Groot J, Larson T, Norman D, Newton TH. Posterior pituitary gland: appearance on MR images in normal and pathologic states. *Radiology* 1987;**165**:481-485.
- 14 Sato N, Ishizaka H, Yagi H, Matsumoto M, Endo K. Posterior lobe of the pituitary in diabetes insipidus: dynamic MR imaging. *Radiology* 1993;**186**:357-360.
- 15 Miyamoto S, Sasaki N, Tanabe Y. Magnetic resonance imaging in familial central diabetes insipidus. *Neuroradiology* 1991;**33**:272-273.
- 16 Maghnie M, Villa A, Arico, Larizza D, Pezzotta S, Beluffi G, Genovese E, Severi F. Correlation between magnetic resonance imaging of posterior pituitary and neurohypophyseal function in children with diabetes insipidus. *J Clin Endocrinol Metab* 1992;**74**:795-800.