



Síndrome diencefálico en un niño con desnutrición crónica

Jessica Dingen Cassab¹ , Diego Rodriguez Schulz¹, Gonzalo Rostagno¹

RESUMEN

El síndrome diencefálico de Russel es un conjunto de signos y síntomas que se caracteriza por una pérdida de peso marcada, sin afección de la talla ni el perímetro cefálico, sin modificaciones en la ingesta ni el apetito. Se debe a una disfunción hipotalámica asociada a lesiones ocupantes de espacio en dicha región. Es una causa poco frecuente de desnutrición en pediatría, por lo que el diagnóstico suele retrasarse.

Se presenta el caso de un paciente de 17 meses de edad, con pérdida de peso de 3 meses de evolución que ingresó al internado pediátrico por sospecha de síndrome de malabsorción intestinal. Tras descartar las causas más frecuentes de desnutrición, se realizó diagnóstico de astrocitoma pilomixioide cerebral.

Palabras clave: *síndrome diencefálico; desnutrición; astrocitoma.*

doi (español): <http://dx.doi.org/10.5546/aap.2024-10452>

doi (inglés): <http://dx.doi.org/10.5546/aap.2024-10452.eng>

Cómo citar: Dingen Cassab J, Rodríguez Schulz D, Rostagno G. Síndrome diencefálico en un niño con desnutrición crónica. *Arch Argent Pediatr.* 2024;e202410452. Primero en Internet 3-OCT-2024.

¹ *Clinica Universitaria Reina Fabiola, Córdoba, Argentina.*

Correspondencia para Jessica Dingen Cassab: jessdingevan@gmail.com

Financiamiento: Ninguno.

Conflicto de intereses: Ninguno que declarar.

Recibido: 23-5-2024

Aceptado: 30-7-2024



Esta obra está bajo una licencia de Creative Commons Atribución-No Comercial-Sin Obra Derivada 4.0 Internacional. Atribución — Permite copiar, distribuir y comunicar públicamente la obra. A cambio se debe reconocer y citar al autor original. No Comercial — Esta obra no puede ser utilizada con finalidades comerciales, a menos que se obtenga el permiso. Sin Obra Derivada — Si remezcla, transforma o crea a partir del material, no puede difundir el material modificado.

INTRODUCCIÓN

Descrito por Russell en 1951,¹ el síndrome diencefálico es una causa inusual de desnutrición en pediatría, que origina una marcada pérdida de peso, sin afección de la talla ni el perímetro cefálico, en contexto de ingesta calórica conservada, con escasa o nula sintomatología asociada, lo cual, sumado a lo atípico de estos casos, genera diagnósticos generalmente tardíos.² Se han publicado más de cien casos a nivel mundial en pediatría.³ Se suele diagnosticar en pacientes menores de 3 años,² sin distinción de sexo,³ a los 11 meses del comienzo de la sintomatología en promedio.⁴

El neurodesarrollo en estos pacientes sigue un curso normal. En ocasiones, puede presentarse con palidez en ausencia de anemia, temblor, hipercinesia en un paciente animado, en buen estado general, incluso euforia e hipercinesia en 25 % de los casos.³ Tardíamente, aparecen signos de hipertensión endocraneana, incluidos vómitos, cefalea, papiledema y signos oftalmológicos como alteración del campo visual, nistagmus, estrabismo.¹

Fisiopatológicamente, este síndrome está basado en una disfunción hipotalámica debido a la presencia de tumores en dicha región,² principalmente en el hipotálamo anterior o nervio óptico, aunque también pueden localizarse en la fosa posterior o como craneofaringiomas.⁵

El diagnóstico se realiza con neuroimágenes –es de elección la resonancia magnética de cerebro–³ y posterior toma de biopsia. Por lo general, se asocia a gliomas de bajo grado, y el tipo histológico más frecuente es el astrocitoma pilocítico, seguido por el astrocitoma pilomixóide.³

El tratamiento está discutido en la bibliografía, incluido el tratamiento de soporte nutricional y curativo.⁶ Se indica resección quirúrgica completa, aunque no suele ser posible debido a la localización del tumor, además de conllevar riesgo de secuelas neurológicas y endocrinológicas, incluido panhipopituitarismo, pubertad retrasada, afección del campo visual, trastornos del aprendizaje, sobrepeso.³ Por esta razón, se realizan tratamientos coadyuvantes, como radioterapia o quimioterapia con vincristina, carboplatino y/o etopósido a dosis altas.⁷ La mortalidad se estima en alrededor del 24 %.³ Sin tratamiento, la supervivencia se estima entre 6 y 24 meses.²

CASO CLÍNICO

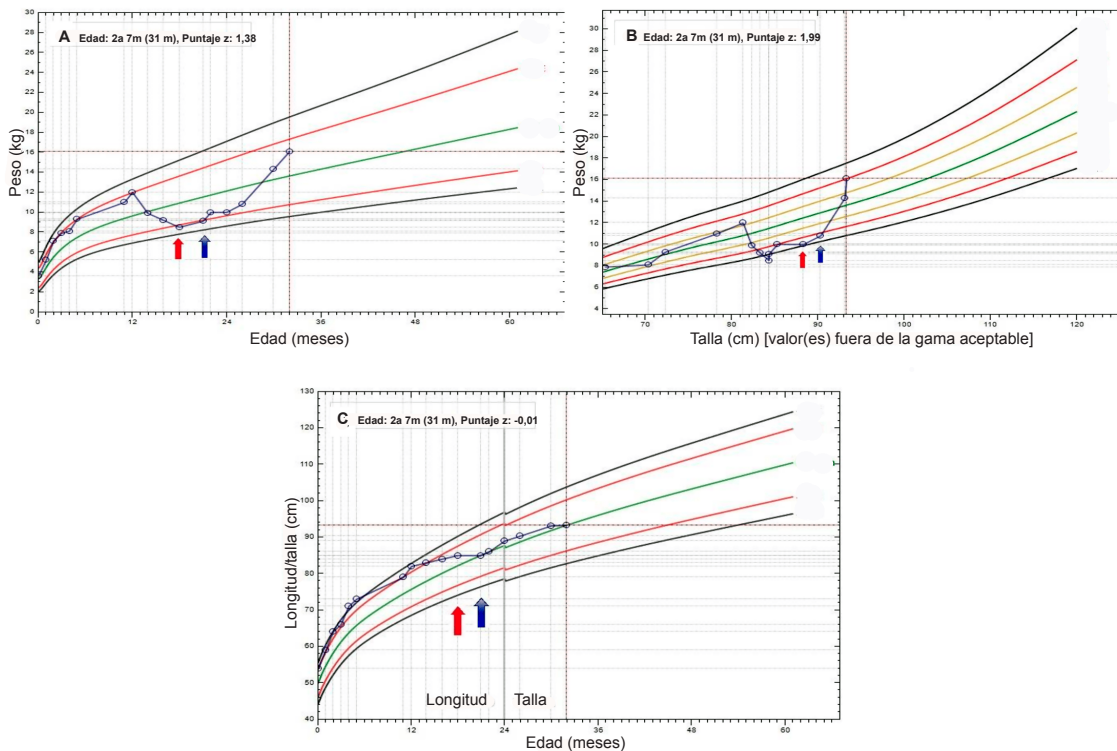
Paciente de sexo masculino de 17 meses de

edad que ingresó al internado de pediatría por pérdida de peso de tres meses de evolución. Se trataba de un recién nacido a término por parto vaginal, con adecuado peso para la edad gestacional; contaba con estudios de cribado neonatal sin alteraciones. Sin antecedentes patológicos personales ni heredo-familiares de relevancia. Los controles de crecimiento y desarrollo fueron referidos como adecuados para el sexo y la edad hasta los 12 meses, tras lo cual evolucionó con marcada pérdida de peso con talla conservada (*Figura 1*). Los padres no notaron cambios con respecto a la actitud alimentaria con respecto a los meses previos tanto en cantidad como en variedad. Tampoco refirieron vómitos, diarreas ni ningún otro síntoma y/o signo acompañante. Al consultar con el servicio de Gastroenterología Infantil, se solicitó laboratorio (citológico, proteinograma, determinación de inmunoglobulinas, coagulograma, orina completa, función renal, hepática, pancreática y tiroidea, y orina completa dentro de parámetros normales; anticuerpos antigliadina y antitransglutaminasa negativos), urocultivo y coprocultivo (sin desarrollo), ecocardiograma y electrocardiograma (sin alteraciones). Ante la situación clínica del paciente sin diagnóstico etiológico, se decidió realizar videoendoscopia digestiva alta para descartar posible causa gastrointestinal, por lo cual se planificó internación.

Al examen físico al ingreso, se observó buen estado general, normohidratado, con hallazgos sugestivos de desnutrición: siluetas óseas marcadas, colgajos cutáneos y abdomen excavado (*Figura 2*). Al realizar antropometría según referencias de la Organización Mundial de la Salud (OMS), se objetivó: peso 8,5 kg (puntaje Z: -2,11); talla 85 cm (puntaje Z: 1,37); peso para la talla (-3,8), perímetro cefálico 47 cm (puntaje Z: -0,16); circunferencia de brazo 13 cm (puntaje Z: -1,69). Respecto al examen neurológico, cardiovascular, respiratorio, abdominal y genitourinario, no se objetivaron anomalías.

Luego de realizarse videoendoscopia digestiva alta, en la cual no se observaron hallazgos patológicos, se decidió ampliar los estudios: se constataron valores de laboratorio incluido ionograma, estado ácido base, amonemia y determinación de vitaminas (A, C, D, B12), ácidos orgánicos en orina, cuerpos reductores en materia fecal y esteatocrito que resultaron normales. Asimismo, se realizaron imágenes tales como radiografía de tórax, ecografía abdominal y

FIGURA 1. Evolución de la antropometría del paciente desde el nacimiento hasta la actualidad, según referencias de la Organización Mundial de la Salud



Flecha roja: momento del diagnóstico e inicio de suplementación dietaria.

Flecha azul: momento de la cirugía.

- A: Evolución del peso para la edad.
- B: Evolución del peso para la talla.
- C: Evolución de la talla para la edad.

renovesical que también fueron normales.

Se colocó sonda nasogástrica y se inició soporte nutricional enteral con leche de fórmula hidrolizada y dieta sin gluten y sin lactosa.

Al persistir sin diagnóstico etiológico, en contexto de un lactante con desnutrición grave, se decidió descartar pérdida de peso de origen central. Se solicitó fondo de ojo y se descartó papiledema, y resonancia magnética nuclear (RMN) de cerebro en la cual se objetivó lesión tumoral expansiva sólida en región diencefálica, con bordes delimitados, tamaño 38 mm de altura por 39 mm de diámetro antero-posterior y 37 mm de diámetro transversal, que comprometía tallo pituitario y quiasma óptico, se extendía hacia hipotálamo y tercer ventrículo, provocando dilatación del sistema ventricular supratentorial (Figura 3).

Dados los hallazgos imagenológicos, sin detectar otra etiología, se diagnosticó síndrome diencefálico de Russel.

Se solicitaron marcadores tumorales

(alfafetoproteína [α FP], somatomedina, gonadotropina coriónica humana beta [β -hCG]): negativos, y perfil hormonal (hormona estimulante de la corteza adrenal [ACTH], cortisol matutino, prolactina, tirotrópina [TSH], tiroxina libre y total [T4 T y L]) dentro de parámetros normales. Se planificó exéresis por craneotomía con toma de biopsia, que informó glioma astrocítico tipo astrocitoma pilomixóide.

Posterior a la cirugía, se inició tratamiento inmunomodulador con trametinib 0,3 mg/día y quimioterápico con vinblastina 6 mg/m² semanal.

A los 11 meses del diagnóstico, se realizó RMN cerebral de control, donde se observó persistencia de la enfermedad. En consecuencia, se rotó al esquema quimioterápico actual: carboplatino 550 mg/m²/dosis y vincristina 1,5 mg/m²/dosis semanal, y corticoterapia.

Desde el aspecto nutricional, presenta buena evolución, con mayor aptitud alimentaria. Posterior al diagnóstico, al descartar síndrome de malabsorción, se reemplazó leche de

FIGURA 2. Fotografía del paciente al ingreso

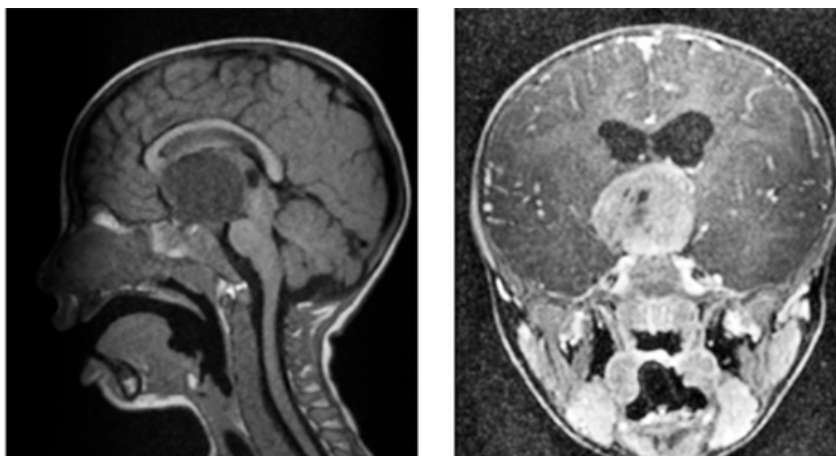


Paciente emaciado, siluetas óseas marcadas, colgajos cutáneos.

fórmula hidrolizada por leche sin lactosa, que se suplementó con maltodextrina y triglicéridos de cadena media, y dieta general. Actualmente, se encuentra eutrófico: peso 14,36 kg (puntaje Z: 0,59); talla 93,8 cm (puntaje Z: 0,63); peso para

la talla (puntaje Z: 1,99). En la *Figura 1* se aprecia la evolución de las curvas de crecimiento del paciente desde el nacimiento hasta la actualidad, señalando el momento del diagnóstico y de la cirugía.

FIGURA 3. Resonancia magnética nuclear de cerebro con contraste, corte sagital mediano T1 y coronal T2



Tumor en región diencefálica.

DISCUSIÓN

Se presentó un paciente de sexo masculino de 17 meses, previamente sano, con una importante pérdida de peso de 3 meses de evolución, a pesar de mantener una ingesta calórica conservada, sin afección de la talla ni el perímetro cefálico.

Inicialmente, se descartaron las causas más frecuentes de desnutrición, incluida celiacía, enteropatías perdedoras de proteínas, infecciones activas, insuficiencia cardíaca, entre otras. Luego, se decidió investigar una causa central, por lo que se realizó RMN de cerebro y se visualizó un tumor diencefálico, que resultó en el diagnóstico de síndrome diencefálico de Russel.

Dicha entidad se debe a la existencia de tumores principalmente en la región hipotalámica, aunque también pueden localizarse en el quiasma óptico o en la fosa posterior.⁵ En este caso, se detectó un astrocitoma pilomixóide hipotalámico, el segundo tipo histológico más frecuente, que sigue al astrocitoma pilocítico.³

El tratamiento está discutido en la bibliografía. La resección total no suele ser posible debido a la localización del tumor y riesgo de efectos adversos,³ motivo por el cual se suele complementar con tratamiento quimioterápico y/o radioterápico.⁷ Este caso particular mostró refractariedad al tratamiento quirúrgico complementado con inmunomodulador y vinblastina, por lo que se decidió iniciar su actual tratamiento quimioterápico con vincristina y carboplatino a dosis altas, y corticoterapia.

La importancia de sospechar esta patología en un paciente con las características descritas, una vez descartadas las causas más frecuentes de desnutrición, radica en que el diagnóstico temprano aumenta las posibilidades de un

tratamiento curativo y un pronóstico más favorable.

Asimismo, cabe destacar que el soporte nutricional es tan relevante como el tratamiento curativo.⁶ En el contexto de un paciente emaciado, aún con ingesta conservada, se inicia suplementación dietaria en conjunto con el servicio de Nutrición, se logra estabilizar las curvas de crecimiento (según parámetros de OMS⁸) hasta un peso para la talla adecuado para el sexo y la edad. ■

REFERENCIAS

1. Russell A. A diencephalic syndrome of emaciation in infancy and childhood. *Arch Dis Child.* 1951;26:274.
2. Palmieri F, Núñez I, Falcón MV, Fortini Cabarcos N, Cheistwer A, Mirón L, et al. Síndrome diencefálico en un niño con desnutrición crónica e hiperactividad. *Arch Argent Pediatr.* 2018;116(5):e667-70.
3. Trapani S, Bortone B, Bianconi M, Rubino C, Sardi I, Lionetti P, et al. Diencephalic syndrome in childhood, a challenging cause of failure to thrive: miniseries and literature review. *Ital J Pediatr.* 2022;48(1):147.
4. Kim A, Moon JS, Yang HR, Chang JY, Ko JS, Seo JK. Diencephalic syndrome: a frequently neglected cause of failure to thrive in infants. *Korean J Pediatr.* 2015;58(1):28-32.
5. López Laso E, Mateos González ME. Tumores cerebrales infantiles, semiología neurológica y diagnóstico. *Protoc Diagn Ter Pediatr.* 2022;1:151-8.
6. Velasco P, Clemente M, Lorite R, Ventura MC, Gros L, Sanchez de Toledo J, et al. The role of Leptin in diencephalic syndrome. *Pediatrics.* 2014;133(1):e263-6.
7. Kilday JP, Bartels U, Huang A, Barron M, Shago M, Mistry M, et al. Favorable survival and metabolic outcome for children with diencephalic syndrome using a radiation-sparing approach. *J Neurooncol.* 2014;116(1):195-204.
8. WHO Anthro para computadoras personales, versión 3, 2009: Software para evaluar el crecimiento y desarrollo de los niños del mundo. Ginebra, OMS 2009. [Consulta: 1 de agosto de 2024]. Disponible en: <http://www.OMS.int/childgrowth/software/en/>