

PRESENTACIÓN DE CASO

Síndrome diencefálico como causa de desnutrición severa

Diencephalic syndrome as a cause of severe malnutrition

Dra. Leonor Báez Seguro, MSc. Dr. Rafael Jiménez García, MSc. Dr. Eduardo Piñeiro Fernández, Dr. Evelio Pérez Martínez, Dra. Indira Sánchez Ferrás, Dra. Olga Sánchez Machado, Dr. Luís Valle Garrido

Hospital Pediátrico Universitario "Juan Manuel Márquez". La Habana, Cuba.

RESUMEN

El síndrome diencefálico es un complejo de síntomas y signos causados por disfunción de esta área del encéfalo caracterizado por una marcada desnutrición aun cuando la ingesta calórica es normal. Se presentan dos casos, el primero de ellos una niña de 13 meses de edad con antecedentes de un fallo de medro a partir del tercer mes de vida, que ingresó en este servicio para el estudio de una desnutrición proteico energética severa que presentó en el transcurso de su evolución un apetito inestable y al mes de ingresada un evento paroxístico. Se le realizó resonancia magnética nuclear y se comprobó imagen hipodensa, redondeada, que medía aproximadamente 3 x 3 cm en región supraselar; fue intervenida quirúrgicamente en 2 ocasiones, se realizó exéresis del tumor, y se confirmó anatomopatológicamente un astrocitoma pilocítico de bajo grado. El segundo paciente, un lactante que ingresó con el diagnóstico confirmado de tumor intracraneal para estudio, semejante al caso presentado anteriormente, mostraba una marcada desnutrición proteico energética, se le realizó tomografía axial computarizada en la que se pudo apreciar una extensa masa tumoral supraselar con dilatación del sistema ventricular. Durante su evolución presentó marcada anorexia con pérdida de peso progresiva, por lo que se realizó gastrostomía. A los 59 días falleció como consecuencia de una pancitopenia, y la necropsia concluyó: astrocitoma pilocítico de bajo grado.

Palabras clave: síndrome diencefálico, desnutrición, caquexia-anorexia.

ABSTRACT

Diencephalic syndrome is a set of symptoms and signs caused by dysfunction in this area of the encephalon and characterized by marked malnutrition despite adequate intake of calories. Two cases were reported in this paper. The first one was a 13-years old girl with a history of medro failure since her 3rd month of life, who was admitted to this service for the study of her severe protein/energy malnutrition. In the course of her hospitalization, she presented with unstable appetite and suffered a paroxistic event one month after being hospitalized. The infant girl was then performed magnetic resonance imaging test which revealed a 3 cm x 3cm rounded hypodense image in the suprasellar region. She was operated on twice, the tumor was excised and the anatomic and pathological analysis yielded the presence of low grade pilocytic astrocytoma. The second patient was an small infant who was admitted to the service with a confirmed diagnosis of intracranial tumor for study, very similar to the case previously presented. He suffered an acute protein/energy malnutrition, so he was performed a computerized tomography which showed a broad tumoral mass in the suprasellar region with dilated ventricular system. During the hospitalization, he presented with marked anorexia, progressive loss of weight and he finally underwent gastrotomy, but he died 59 days after admission as a result of pancytopenia. The result of necropsy was low grade pilocytic astrocytoma.

Key words: diencephalic syndrome, malnutrition, cachexia-anorexia.

INTRODUCCIÓN

El síndrome diencefálico o caquexia de Russell, fue descrito por este autor en el año 1951.¹ Aun cuando se conoce bien su curso clínico y etiología -por ser una entidad poco frecuente- suele sorprender a muchos pediatras, es casi exclusiva de la infancia, y suele acompañarse de un deterioro nutricional marcado, generalmente en un niño con una ingesta calórica normal y aparición tardía de los daños neurológicos de la región diencefálica de tipo autonómicos, tales como, distermia, palidez y sudoración.² Además se caracteriza por un fallo para crecer de difícil clasificación, acompañado con una pérdida marcada de la grasa subcutánea, con características como la hiperactividad y la euforia en niños no lactantes.³ El cuadro puede aparecer enmascarado como un síndrome de malabsorción intestinal con fallo de medro y emesis, pero puede tener múltiples formas de presentación, y es más grave en la medida que el niño es más pequeño.⁴

El astrocitoma asociado a síndrome diencefálico suele ser mucho más agresivo y de diagnóstico más engorroso y peor pronóstico.³ A diferencia de otros tumores donde está presente el síndrome de anorexia-caquexia en el que el niño pierde peso de forma involuntaria, a la par de que existen una serie de causas orgánicas que explican la pérdida del apetito,⁵ la caquexia diencefálica suele cursar con un apetito conservado, lo cual hace más difícil el diagnóstico temprano. A partir de la presentación de dos casos, los autores se proponen enfatizar la importancia del pensamiento médico ante todo niño con fallo para crecer que se acompaña de caquexia, aun cuando la ingesta calórica supere los valores aceptados para su sexo y edad.

PRESENTACIÓN DE LOS CASOS

Paciente 1

Paciente femenina de 13 meses, con 5 ingresos anteriores en otro centro asistencial a partir del 3er. mes de vida por poco incremento de peso. Es remitida a la Consulta de Gastroenterología de este centro, con el propósito de realizar biopsia de yeyuno para estudio de una posible malabsorción intestinal. Se decidió el ingreso en la Sala de Enfermedades Digestivas y Nutrición, con el diagnóstico de desnutrición proteico-calórica crónica severa; durante su evolución en este servicio se hizo necesaria la alimentación por sonda nasogástrica a los 23 días de evolución (cuadro 1), porque no se alimentaba bien aun cuando el examen físico no mostraba una niña con apariencia de enfermedad, e incluso, en ocasiones, se notaba muy activa y alegre. Desde su ingreso se diseñó un soporte nutrimental metabólico personalizado con aportes de nutrientes poliméricos y almuerzo de puré enriquecido con bolos de alimentación cada 4 horas, con descanso posprandial de 2 horas, que llegaron a rebasar el 130 % de sus necesidades basales, sin conseguir una respuesta adecuada en la ganancia de peso, por lo que se perpetúa el fallo para crecer.

Cuadro 1. Evolución del peso y principales intervenciones nutricionales y clínicas del paciente 1

Días de evolución	Peso (en g)	Ganancia de peso	Intervención
0	5300	-	Se indica soporte nutrimental con aporte del 120 % de las necesidades. Se indica registro de alimentación por tres días por referencia de inapetencia de posible causa orgánica
7	5 330	30	Registro de alimentación suficiente. Muy activa
14	5 250	-80	Se incrementa la densidad calórica para contrarrestar caída del peso, hay una caída de la ingesta calórica, el apetito es muy inestable se indica perfil serohemático de búsqueda de sepsis y nuevo registro de alimentación
23	5 580	30	Se mantiene poca ganancia de peso. Se decide colocar sonda nasogástrica para alimentación enteral
32	5 410	-170	Sepsis nosocomial respiratoria, se incrementa densidad calórica del soporte polimérico
39	5 450	40	Evento paroxístico de corta duración, se interconsulta con Neuropediatría, se realiza TAC de cráneo que informa dilatación ventricular y edema periventricular
52	5 350	-100	Se realiza resonancia magnética nuclear (RMN): confirma presencia de tumor de 3 x 3 cm en región supraselar

60	5 770	420	Se realiza operación por hidrocefalia e hipertensión endocraneana se ingresa en Unidad de Terapia Intensiva (UTI) y se alimenta por gastroclisis
67	5 750	-20	Transfundida en sala de Neurocirugía y trasladada a UTI
74	5 200	-550	Soporte polimérico a débito continuo. Derivada al exterior
82	5 080	-120	Se realiza exéresis del tumor. Se concluye por anatomía patológica la presencia de astrocitoma pilocítico grado I-II
83	5 080	0	Ventilación mecánica
88	-	-	Fallece

A los 39 días de evolución en sala presentó un evento paroxístico de corta duración, lo cual motivó la interconsulta inmediata con Neurología y Neurocirugía, se indicó una tomografía axial computarizada (TAC) (Fig. 1 A, B), en la que se observó dilatación ventricular y edema periventricular, por lo que se sospecha la presencia de un tumor hipotalámico.

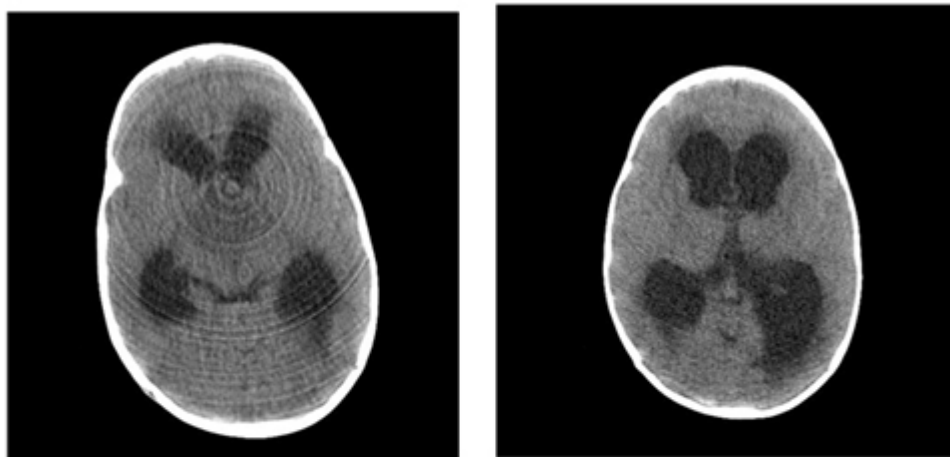


Fig. 1. A, B. Imágenes de tomografía axial computarizada (TAC) realizadas a la primera paciente. La A muestra dilatación ventricular y edema periventricular antes de ser derivada. La B fue realizada después de derivada.

A los 52 días persistía la poca ganancia de peso, se asociaron vómitos y se estaba alimentando mal, por lo que se realizó resonancia magnética nuclear (RMN), que concluyó la presencia de la dilatación ventricular y edema periventricular con imagen hipodensa redondeada que mide aproximadamente 3 por 3 cm en la región supraselar (Fig. 2 A, B).

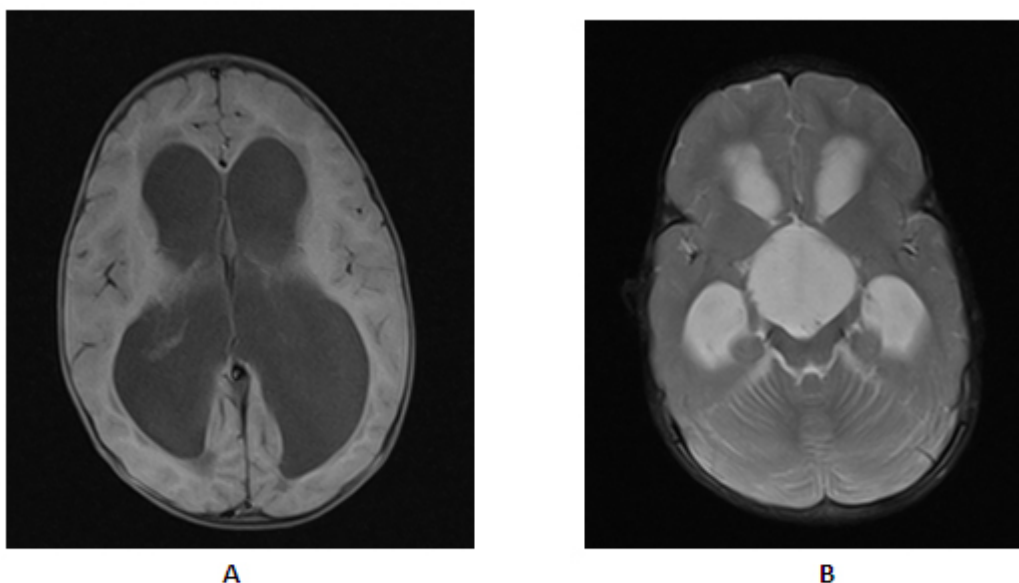


Fig. 2. A, B. Resonancia magnética nuclear (RMN) realizada a la primera paciente. La A muestra dilatación ventricular y edema periventricular. La B presenta imagen hipodensa, que mide 3 x 3 cm, y que ocupa la región supraselar.

A los 82 días se le realizó exéresis del tumor y se envió muestra para anatomía patológica donde se concluyó: astrocitoma pilocítico grado I-II; fue trasladada a la Unidad de Terapia Intensiva, alimentándose por gastroclisis, primero con fórmula F-135 (40 calorías por 30 mL) y posteriormente con fórmula polimérica (1 kcal por mL). A los 88 días falleció a consecuencia de complicaciones del acto quirúrgico y una parada cardiorrespiratoria.

Paciente 2

Lactante masculino, de 7 meses, que ingresó en este centro para tratamiento quirúrgico de tumor intracraneal con historia de poca ganancia de peso y dificultad para alimentarse. Al ingreso se pudo comprobar una desnutrición proteico calórica severa, la madre refirió que tenía dificultad para alimentarlo lo cual fue comprobado por el registro de alimentación de 3 días, que concluyó que el balance del por ciento de calorías ingeridas era inferior al 80 % de sus necesidades calóricas, se decidió soporte nutricional metabólico personalizado con fórmula F-100 (22 calorías por 30 mL), que no toleró, y se diseñó un nuevo soporte con aportes de 120 kilocalorías por kg de peso por día, se logró incremento del peso (cuadro 2).

Cuadro 2. Evolución del peso y principales intervenciones nutricionales y clínicas del paciente 2

Días de evolución	Peso (en g)	Ganancia de peso	Intervención
0	4 460	-	Inicio del soporte con fórmula F-100 por sonda nasointestinal postpilórica.
7	4 460	0	No toleró el soporte nutricional metabólico por vómitos. Se reajusta soporte a 120 kcal/kg peso/día.
14	4 680	220	Se realizó TAC de cráneo (comparativa) que informa extensa masa tumoral en el III ventrículo con ligera dilatación ventricular. Existe progresión tumoral.
21	4 600	80	Se mantiene vomitando con pérdida de peso, se acentúa anorexia. Se introduce fórmula polimérica.
28	4 520	-80	No toleró el soporte polimérico, presentó vómitos, se realizó diseño artesanal del soporte con una densidad calórica de 120 kcal/kg/día.
40	4 720	200	Se mantiene igual soporte. Se realiza ultrasonido de cráneo evolutivo: imagen ecogénica bien delimitada de proyección sobre el III ventrículo que mide 41x43 milímetros.
52	4 950	230	Se realizó gastrostomía quirúrgica a las 48 horas con buena evolución clínica y tolerancia al soporte diseñado para la gastrostomía.
59	4 410	-540	Sepsis nosocomial, distensión abdominal, se revisa permeabilidad y estado funcional de la sonda, se indica dieta semielemental.
64	4 880	470	Recuperó peso se inicia un cuadro convulsivo y se aprecia trombocitopenia, por lo que se traslada a sala de Cuidados Intensivos Progresivos (UTIP).
78	4 640	-240	Se realiza TAC de urgencia y se constata hemorragia interventricular.
80	-	-	Fallece a consecuencia de la hemorragia interventricular y parada cardiorrespiratoria.

Se le realizó una TAC de cráneo (Fig. 3) y se pudo observar que existía una progresión tumoral, (no se pudieron recuperar las imágenes realizadas en el hospital de referencia, por lo que dicho dato es el referido en la historia clínica por los neurocirujanos encargados de la evolución clínica del lactante).



Fig. 3. Imagen de tomografía axial computarizada (TAC) realizada al paciente no. 2, en la que se aprecia dilatación ventricular, edema periventricular y progresión tumoral.

Se mantuvo con vómitos y con dificultad para alimentarse; los padres aun cuando se le explicó la importancia y las posibles complicaciones de la gastrostomía, no dieron su consentimiento informado en este momento. En el día 52 de su evolución, al ver que el lactante continuaba deteriorándose nutricionalmente, los padres finalmente autorizaron la gastrostomía, que se realizó de forma satisfactoria, y se logró una recuperación del peso posterior a ella. A los 59 días de evolución el lactante comenzó a presentar distensión abdominal, fue revisada la gastrostomía y se decidió alimentarlo con fórmula elemental para lograr mejor absorción y tolerancia; a los 64 días de estadía hospitalaria se pudo observar una recuperación en la velocidad de ganancia del peso, sin embargo comenzó a presentar un cuadro convulsivo y trombocitopenia asociada, que motivó su traslado a la Unidad de Terapia Intensiva, dado que el cuadro neurológico se deterioró al asociarse síntomas autonómicos como distermia y palidez, e incremento del número de episodios convulsivos que se hicieron refractarios al tratamiento. Dos días después falleció a consecuencia de hemorragia intraventricular en una parada cardiorrespiratoria; se le realizó necropsia, cuyos resultados confirmaron la presencia de un astrocitoma pilocítico de baja malignidad.

DISCUSIÓN

El síndrome diencefálico es una causa poco común de presentación del fallo para crecer de causa orgánica, lo cual, unido a que los signos de alarma neurológicos se presenten tardíamente, hace complejo su diagnóstico temprano, al que se llega generalmente después de estudiar la desnutrición o un síndrome de malabsorción.⁶ En el primero de los casos que se presentó estuvieron presentes 6 de los 7 síntomas y signos descritos por *Russell* en la descripción del síndrome (cuadro 3).¹ La niña tenía una historia de fallo para crecer (insuficiente progresión de la ganancia de peso)

desde etapas muy tempranas de la vida, que incluso conllevó a múltiples ingresos en una institución hospitalaria del segundo nivel de salud, sin aparecer ningún signo neurológico que hiciera sospechar la presencia de un tumor intracraneal que explicara su cuadro clínico, por lo que el estudio y el tratamiento siempre fue focalizado a una malabsorción intestinal que explicaba la desnutrición.

Cuadro 3. Presencia de síntomas y signos más frecuentes asociados al síndrome diencefálico en ambos casos estudiados

Síntomas y signos	Paciente 1	Paciente 2
Fallo para crecer y desnutrición severa	Sí	Sí
Ingesta calórica normal	Sí	No
Desarrollo psicomotor normal	Sí	Sí
Vómitos	Sí	Sí
Convulsiones	Sí	Sí
Signos autonómicos (palidez, sudoración, distermia)	No	Sí
Euforia	Sí	No

Llamó la atención de este equipo de trabajo, que a pesar de que la niña mantenía un registro de ingesta calórica normal, el progreso nutricional era muy tórpido; los síntomas neurológicos aparecen tardíamente, a los 39 días de evolución. En una serie de 3 casos presentados por *Densupsoontorn N* y otros, en 2011,⁷ 2 de ellos presentaron tempranamente síntomas neurológicos que hicieron sospechar el diagnóstico; sin embargo, en el tercer caso el fallo para crecer lo asociaron inicialmente a una alergia a la proteína de la leche de vaca, y fueron las convulsiones el signo de alarma por el cual se ingresa para estudiar el síndrome diencefálico. En otra serie presentada por *Fleischman A*, en 2005,⁴ de 9 casos, se plantea que los vómitos son poco frecuentes y la grasa subcutánea conservada, lo cual lo diferencia de nuestra serie de 2 casos, que presentaron durante su evolución vómitos y existía una marcada emaciación.

La evolución de estos niños es generalmente favorable cuando son tratados con quimioterapia y exéresis del tumor. En nuestra serie el segundo de los casos tuvo un ciclo de quimioterapia, pero la progresión rápida del tumor no permitió su exéresis, en el primer caso fue tardía y no logró resolutivez.

La mayoría de los autores coinciden que aun cuando es un síndrome de difícil diagnóstico temprano, el pediatra debe pensar en él, en todo niño que exhiba un síndrome de anorexia-caquexia. La caquexia ha sido atribuida, en este síndrome, a los elevados niveles de hormona del crecimiento⁴ y al incremento de la citoquina factor de necrosis tumoral implicada en la fisiopatología de la caquexia de causa tumoral,^{5,8} sin embargo en los lactantes suele estar conservado al momento del diagnóstico su crecimiento lineal. El otro elemento que puede enmascarar el cuadro en relación con el pensamiento médico de los tumores encefálicos, es que estos niños suelen ser niños alegres que no se ven enfermos, con examen físico de la esfera neurológica generalmente negativo, y aparecen los signos autonómicos, las convulsiones y el cuadro sintomático de la hipertensión endocraneana, cuando el tumor se encuentra en progresión, como ha sido reportado por *Villares JM*, en 2002.²

El curso natural del síndrome suele ser variable y muchas veces en relación con el mejoramiento del estado nutricional y de la progresión del tumor. Sin tratamiento la supervivencia suele ser entre 6 meses y 2 años.² El tratamiento ha sido basado en la

quimioterapia con radioterapia, seguida de cirugía, la cual no siempre puede ser llevada a cabo con éxito por la localización y tamaño del tumor.^{4,9} En el primero de los casos la exéresis del tumor no pudo ser total y no llevó tratamiento con quimioterapia y radioterapia; en el segundo caso se le puso tratamiento con quimioterapia, pero la complejidad y tamaño del tumor impidieron su evacuación.

En relación con el soporte nutricional, una vez que se ha realizado el diagnóstico, el soporte hipercalórico es de gran importancia, puesto que estos niños tienen un incremento del gasto energético.¹⁰ En el primer caso presentado, desde un inicio mostró el registro del por ciento de calorías ingeridas, un balance por encima de sus necesidades basales, sin embargo no existió una respuesta en la velocidad de ganancia de peso, que en muy pocas ocasiones alcanzó velocidades de recuperación nutricional; en el segundo de los casos, el niño arribó a nuestro servicio con un síndrome de anorexia-caquexia avanzado, la dificultad para la alimentación y el hecho de que por razones éticas no se pudo contar con la gastrostomía desde una etapa más temprana, hizo que el deterioro nutricional quizás fuera un factor de exacerbación de la progresión tumoral con un desenlace fatal.

Los autores comparten la idea de que el pediatra debe pensar siempre en la posibilidad diagnóstica de este síndrome en todo niño pequeño con fallo para el crecimiento, con ingesta adecuada aun cuando no estén presentes trastornos neurológicos. Estos niños deben ser intervenidos tempranamente con dietas hipercalóricas y deben de ser indicados métodos imagenológicos no invasivos, que diagnostiquen tempranamente la presencia del tumor como parte del estudio de la caquexia y el fallo para crecer de etiología no bien explicada.

Agradecimientos

Los autores agradecen de forma muy especial la ayuda brindada por el Servicio de Radiología del Hospital CIMEQ en el procesamiento e informe de las imágenes de la RMN.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Russell AA. A diencephalic syndrome of emaciation in infancy and childhood. Arch Dis Child. 1951;26:266-74.
2. Villares JM, Fernández Carrión F, Fernández Gallego M^a E, Muñoz González A, Manzanares López-Manzanares J, Rodrigo Alfageme M. Síndrome Diencefálico: Una causa poco común de malnutrición. An Esp Pediatr. 2002;56:466-71.
3. Poussaint TY, Barnes PD, King N, Douglas CA, Cohen L, Goumnerova L. Dyencephalic syndrome: Clinical Features and Imaging Findings. Am J Neuradiol. 1997;18:1499-505.
4. Fleischman A, Brue C, Poussaint TY, Kieran M, Pomeroy SL, Goumnerova L, et al. Diencephalic syndrome: a cause of failure to thrive and a model of partial growth hormone resistance. Pediatrics. 2005;115 (6):e742-8.
5. Jiménez García R, Cabana Armadas R, Nodarse Fernández R, Chagues Leiva O, González Carrasco MC, Peón Bertot L, et al. Caracterización nutricional del síndrome

anorexia-caquexia en el paciente oncológico pediátrico. Rev Cubana Pediatr. 2011;83(4):337-45.

6. Huber J, Sovinz P, Lackner H, Mokry M, Eder H, Urban C. Diencephalic syndrome: a frequently delayed diagnosis in failure to thrive. Klin Padiatr. 2007;219(2):91-4.

7. Densupsoontorn N, Jirapinyo P, Likasitwattanakul S, Sanmaneechai O, Sanpaki K, Surachatkumtonekul T, et al. Diencephalic syndrome due to astrocytoma in three infants with failure to thrive. Pediatric International. 2011;1:784-7.

8. Argiles JM, Busquets S, Garcia-Martinez C, Lopez-Soriano FJ. Mediators involved in the cancer anorexia-cachexia syndrome: past, present and future. Nutrition. 2005;21:977-85.

9. Packer RJ. Brain tumors in children. Curr Opin Pediatr. 1995;7:64-72.

10. Vlachopapadopoulou E, Tracey KJ, Capella M, Gilker C, Matthews DE. Increased energy expenditure in a patient with diencephalic syndrome. J Pediatr. 1993;122(6):922-4.

Recibido: 6 de agosto de 2012.

Aprobado: 22 de agosto de 2012.

Leonor Báez Seguro. Hospital Pediátrico Universitario "Juan Manuel Márquez". Ave. 31 y 76, municipio Marianao. La Habana, Cuba. Correo electrónico: rjimgar@infomed.sld.cu