

SÍNDROME DIENCEFÁLICO EN UN PACIENTE CON DESNUTRICIÓN, A PROPÓSITO DE UN CASO

Junco Plana A, López Fernández A, Sena Herrero L, Vilanova Gantes L, González Paz H, Díaz García C. Fernández Cebrián S.
Complejo Hospitalario Universitario de Ourense

INTRODUCCIÓN

Conjunto de signos y síntomas relacionados con una disfunción hipotalámica y cuyos rasgos característicos son una pérdida de peso progresiva y la apariencia de alerta o incluso hiperactividad

- Patología infrecuente y casi exclusiva de la infancia. La mayoría se presentan antes de los 3 años de edad.
- Marcada desnutrición → a pesar de una ingesta calórica normal 
- Asociado a lesiones ocupantes de espacio en la región hipotálamo-quiasmática
 - ↳ Gliomas de bajo grado
 - ↳ Tumores de fosa posterior → menor frecuencia
- La longitud y el perímetro cefálico están conservados.
- Síntomas neurológicos más frecuentes: oftalmológicos → se presentan tardíamente
- Hallazgo más característico en los datos de laboratorio → normalidad de los resultados
- Causa poco común de fallo de medro

Diagnóstico tardío

CASO CLÍNICO

MOTIVO DE INGRESO

Lactante de 12 meses derivada por su Pediatra de AP para estudio por fallo de medro

ANTECEDENTES PERSONALES

Ingreso en el periodo neonatal con los diagnósticos de:

- Recién nacida pretérmino tardía (35+5 semanas) con bajo peso para la edad gestacional.
- RCIU tipo I → peso al nacimiento 1840g p5.
- Hija de madre COVID19.
- Infección del tracto urinario por E. Coli.
- Muguet oral.



Ecografía abdominal: sin alteraciones significativas



Ecografía trasfontanelar: sin alteraciones significativas

Cribado metabólico: resultado normal; Cribado auditivo: superado bilateralmente

No intervenciones quirúrgicas. Correctamente vacunada. No alergias conocidas.

ANTECEDENTES FAMILIARES

No refieren antecedentes familiares de interés

CASO CLÍNICO

ENFERMEDAD ACTUAL

- Lactante de 12 meses con estancamiento ponderal en los últimos 3-4 meses.
- Se objetiva ganancia únicamente de 100g en los últimos 3 meses.
- No vómitos ni regurgitaciones.
- No diarrea. Deposiciones diarias de características normales, sin productos patológicos (Bristol 4-5).
- Afebril. No cuadro catarral ni infecciones previas.
- Alimentación acorde a su edad. → Aprox. 1050 kcal/día → 160 kcal/kg/día
- Los padres referían ser una niña muy inquieta.



Percibían desde hacía meses movimientos anómalos en ojo derecho, sobre todo al fijar la mirada.

CASO CLÍNICO

EXPLORACIÓN FÍSICA



- Aspecto distrófico importante, ausencia de panículo adiposo generalizado.
- Pliegues de piel en miembros superiores y tronco.
- Nalgas en tabacalera.
- Palidez cutánea.
- Ausencia total de dentición.
- Abdomen deprimido.
- Exploración neurológica acorde a su edad.



Nistagmo horizontal en ojo derecho, más acentuado al fijar la mirada y al lateralizar el ojo

Peso 6.520 kg (p<1, -2.79 DE), Longitud 72.5 cm (p20,-0.84DE), PC 46 cm (p76, 0.69), IWp 75.23%, IWt 97.08%,

Int (Shukla) 74.04%

OMS 2006/2007



MALNUTRICIÓN GRAVE

CASO CLÍNICO

PRUEBAS COMPLEMENTARIAS



Neutropenia (990/mm³), ferropenia sin anemia y leve elevación de VSG, LDH, FA y fibrinógeno. Resto sin alteraciones significativas.



neutropenia, linfocitos estimulados, anisocitosis, microcitosis.



EAB: sin alteraciones significativas



Anticuerpos antitransglutaminasa negativos



Evaluación hematológica, función renal, hepática y tiroidea normal. Inmunoglobulinas y ANA normales.



Coprocultivo, SOH, elastasa pancreática en heces, quimiotripsina fecal, alfa-1-antitripsina, análisis digestión en heces, calprotectina, parásitos en heces negativos



Elemental y sedimento de orina: sin alteraciones

Urocultivo: negativo

Bioquímica en orina: ionograma y función renal sin alteraciones.



Nistagmus horizontal en posición primaria de la mirada y más acentuado en versiones externas horizontales. Cover y MOE normal. FO: papila de contornos definidos y normocoloreada. Mácula definida y sin alteraciones. Parénquima retiniano normal. Vasculatura retiniana normal.

CASO CLÍNICO

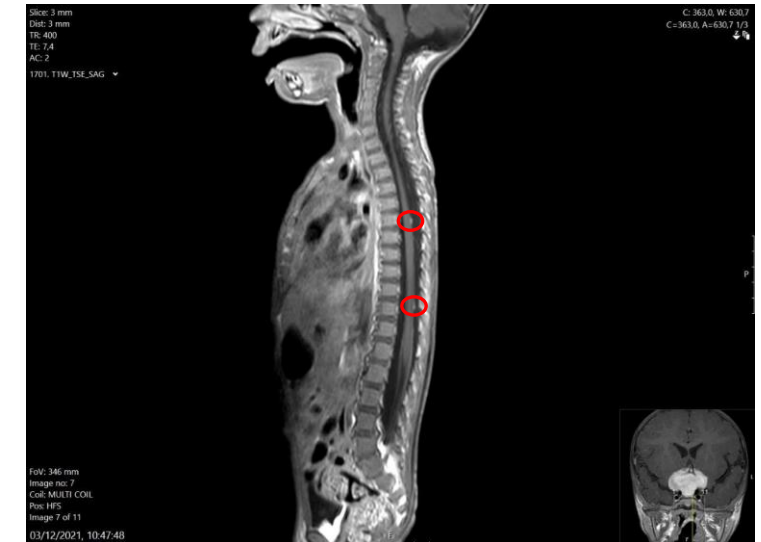
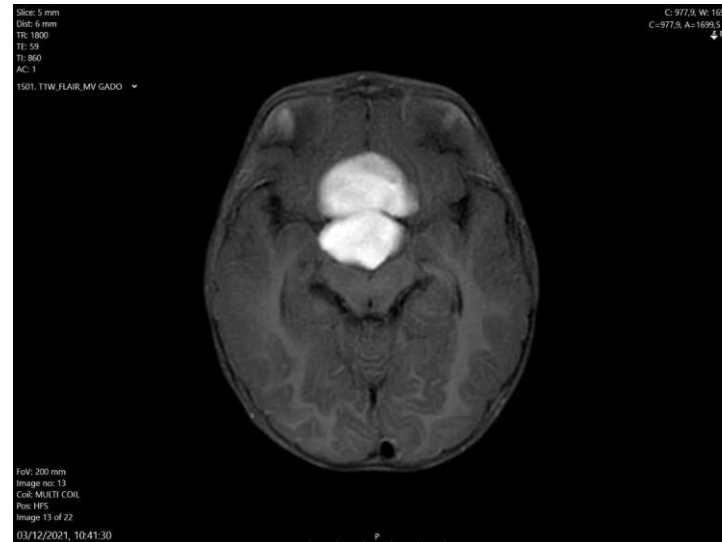
PRUEBAS COMPLEMENTARIAS

Ecografía trasfontanelar



Probable lesión supraselar hiperecogénica.

RM craneal/vertebral



Masa supraselar sólida lobulada, hiperintensa y homogénea localizada en la región hipotálamo-quiasmática. No se observan signos de hidrocefalia. Tras administración de contraste paramagnético se visualizan focos realzados perimedulares de morfología lineal y pseudonodular sugestivos de diseminación leptomeníngea.

CASO CLÍNICO

EVOLUCIÓN

- Tratamiento quirúrgico: craneotomía y exéresis parcial
- Tratamiento médico: vincristina + carboplatino



Tejido constituido por una proliferación neoplásica glial con áreas mixoides-microquísticas entre áreas fibrilares compactas.



ASTROCITOMA PILOCÍTICO GRADO I (OMS)

CONCLUSIONES

- El estancamiento ponderal constituye una consulta frecuente.
- El reconocimiento precoz de una enfermedad de base es fundamental para instaurar lo antes posible un tratamiento específico y adecuado.
- El síndrome diencefálico es una causa rara de desnutrición crónica, debiendo considerarla en pacientes con fallo de medro importante con ingesta conservada y función absortiva intestinal normal.
- El diagnóstico temprano es difícil por la normalidad en las pruebas de laboratorio, la conservación del apetito y la clínica neurológica tardía.
- En el momento del diagnóstico, el tumor suele estar diseminado.

La sospecha clínica constituye la clave para el diagnóstico

¡MUCHAS GRACIAS!