

Astrocitoma de vías ópticas: una causa infrecuente de retraso ponderal en el lactante

I. Aguilar Moliner^a, J.A. Costa Orvay^a, K. Juma^a, J.M. Costa Clara^b, O. Cruz Martínez^c
y J. Pou Fernández^a

Servicios de ^aPediatría y ^bNeurocirugía. ^cSección de Oncología Pediátrica. Unidad Integrada Hospital Sant Joan de Déu-Clínic. Universidad de Barcelona. España.

El retraso ponderal durante la lactancia es un motivo de consulta frecuente en los servicios de pediatría. El principal objetivo a la hora de abordar estos casos radica en distinguir aquellos casos secundarios a una causa orgánica de forma precoz. Aportamos un caso de astrocitoma de bajo grado de vías ópticas en un lactante de 2 meses de edad cuyos síntomas guía en el momento del diagnóstico fueron retraso ponderal y rechazo del alimento. Desafortunadamente, a pesar de los esfuerzos terapéuticos, el tumor presentó una progresión local y metastásica refractaria al tratamiento quimioterápico. Finalmente la paciente falleció a los 3 meses del diagnóstico. Concluimos que los tumores diencefálicos deben contemplarse en el diagnóstico diferencial del fallo de medro durante el primer año de vida; principalmente en aquellos casos en los cuales, tras un estudio inicial, no se encuentra una causa aparente.

Palabras clave:

Retraso ponderal. Caquexia. Anorexia. Niño. Síndrome diencefálico. Astrocitoma hipotálamo-quiásmático. Tumor cerebral.

OPTIC PATHWAY ASTROCYTOMA: AN UNUSUAL CAUSE OF FAILURE TO THRIVE IN INFANTS

Failure to thrive is a frequent cause of consultation in pediatric services. The main objective in these patients is the early detection of an organic cause, if present. We report a case of low-grade astrocytoma of the optic pathway in a 2-month-old child whose main symptoms at diagnosis were failure to thrive and anorexia. Unfortunately, despite therapeutic efforts, the tumor showed local and metastatic progression refractory to chemotherapy. The patient died 3 months after diagnosis. We conclude that diencephalic tumors must be considered in the differential diagnosis of

failure to thrive during the first year of life, especially when, after initial investigations, a cause is not found.

Key words:

Failure to thrive. Cachexia. Anorexia. Child. Diencephalic syndrome. Optic pathway-hypothalamic gliomas. Brain tumor.

INTRODUCCIÓN

El retraso ponderal durante la lactancia es una consulta frecuente en los servicios de pediatría, especialmente en atención primaria. De hecho su prevalencia en nuestro medio es del 3-10%. Las etiologías se dividen en causas orgánicas y causas no orgánicas. Estas últimas suponen más del 50% de los casos. Evidentemente, la principal importancia a la hora de abordar un retraso ponderal radica en distinguir las causas orgánicas de forma precoz con tal de poder ser abordadas de forma adecuada. Dentro de las causas orgánicas debemos incluir los tumores. Entre ellos se incluyen los tumores del sistema nervioso central que cursan con una disfunción hipotalámica clínicamente conocida con el nombre de caquexia diencefálica^{1,2}.

A pesar de que el cuadro clásico de caquexia diencefálica clásicamente se describe como una emaciación progresiva en un paciente con apetito conservado o incluso aumentado, en esta nota clínica aportamos un caso de tumor diencefálico cuya sintomatología principal en el momento del diagnóstico era retraso ponderal y anorexia.

OBSERVACIÓN CLÍNICA

Lactante de 2 meses y medio de edad, sexo femenino y raza blanca, sin ningún antecedente patológico de interés, que acude al servicio de urgencias de nuestro centro

Correspondencia: Dr. J.A. Costa Orvay.
Hospital Sant Joan de Déu.
Pº Sant Joan de Déu, 2. 08950 Esplugues. Barcelona. España.
Correo electrónico: curune@yahoo.es

Recibido en mayo de 2006.

Aceptado para su publicación en diciembre de 2006.

remitida por su pediatra habitual por cuadro de rechazo parcial del alimento y estancamiento ponderal de un mes de evolución sin ninguna otra sintomatología acompañante. Se trata de una lactante nacida fruto de una primera gestación controlada sin incidentes en madre sana; parto a término por cesárea debido a desproporción pelvifetal con valores antropométricos al nacimiento dentro de la normalidad (peso neonatal: 3.140 g; talla: 49 cm; perímetro craneal: 35,5 cm). No existían antecedentes perinatales ni neonatales de interés. El cribado neonatal había sido normal. Al interrogar con detenimiento a los padres refieren que se trata de una lactante alimentada los primeros 10 días de vida por lactancia materna a demanda, siendo posteriormente alimentada con lactancia artificial. En el momento del ingreso la paciente presentaba un rechazo claro del alimento; de hecho la cantidad diaria ingerida no superaba los 80-90 ml/kg de leche artificial adaptada a su edad. No existían transgresiones en la técnica de preparación de los biberones.

A la exploración física destacaba el aspecto distrófico de la paciente aunque su aspecto clínico global era bueno; incluso mostraba una vivacidad llamativa. Las medidas antropométricas eran las siguientes: peso: 4 kg (< P₃), talla: 66 cm (P₅₀), perímetro craneal: 39 cm (P₅₀). El resto de la exploración física por aparatos era totalmente anodina.

En un primer momento se cambia la lactancia artificial de inicio por un hidrolizado de proteínas de leche de vaca a la espera de los resultados de las pruebas complementarias sin que exista una mejoría clínica. Dentro de las exploraciones complementarias se realiza de forma escalonada: analítica sanguínea con parámetros nutricionales y estudio de inmunidad, serologías virales, analítica de orina, cribado de metabolopatías, ecografía abdominal, PRICK y RAST para proteínas de leche de vaca: todos ellos sin hallazgos de interés. Dentro del estudio sistemático se realiza una ecografía transfontanelar que evidencia tumoración quística hiperecólica de 45 mm en

la región selar. La resonancia magnética craneal confirma una tumoración sólida supraselar situada a nivel del quiasma óptico que comprime hipotálamo y lóbulo frontal englobando los senos cavernosos (fig. 1). Ante la existencia de una tumoración diencefálica se solicita estudio de funcionalismo del eje hipotálamo-hipofisario que es normal. Tras analizar las posibilidades terapéuticas de forma multidisciplinar se decide realizar resección tumoral parcial a través de una craniectomía frontotemporal izquierda. Se remite a anatomía patológica la pieza quirúrgica siendo informada como astrocitoma fibrilar de grado bajo. Se inicia quimioterapia neoadyuvante con carboplatino y vincristina. A pesar del esfuerzo terapéutico la paciente presenta un empeoramiento progresivo. En los controles por neuroimagen se detecta una progresión tumoral y la aparición de metástasis leptomenígeas. Finalmente fallece a los 3 meses del diagnóstico.

DISCUSIÓN Y COMENTARIOS

Descrito en los años 50 por Rusell³, el síndrome diencefálico se trata de una enfermedad rara secundaria a procesos infiltrativos del diencefalo. El origen primario de esta afectación diencefálica suele ser tumoral, principalmente gliomas de bajo grado⁴⁻⁷, aunque otras causas han sido descritas⁸⁻¹⁰. La mayoría de las lesiones causantes de esta entidad se localizan en la región hipotalámica anterior^{4,6}.

Como en el caso presentado, es habitual su diagnóstico en edades tempranas: de hecho el 60% de los casos se inician en pacientes menores de 6 meses^{5,6,11}. Aunque se han descrito casos en pacientes adultos.

Las manifestaciones clínicas vienen influidas por la localización anatómica de la lesión; de hecho, la patogenia del cuadro clínico podría justificarse por una desaferenciación del hipotálamo⁶. Esta desaferenciación da origen a desórdenes en la función endocrina, el balance calórico, la osmolaridad del medio interno, la regulación del sistema nervioso autónomo, el comportamiento, la me-



Figura 1. Tumor sólido supraselar de 4,2 × 3,7 × 3,2 cm, a nivel del quiasma óptico, con pequeño componente quístico que presenta captación intensa de contraste.

moria y los movimientos somáticos. En estos pacientes es frecuente observar una emaciación progresiva secundaria a un aumento del gasto calórico basal¹², hiperemesis, estado de hiperalerta, labilidad afectiva y vómitos^{5,6,11,13,14}. Todas ellas manifestaciones clínicas presentes en nuestro caso. Sin embargo en nuestro caso destacaba la existencia de anorexia y rechazo del alimento. Estos síntomas suponen un hecho diferencial con la mayoría de casos descritos en la bibliografía, en los cuales se describe una ingesta normal o incluso aumentada^{1,4,5}. La presencia de anorexia asociada a emaciación extrema ha provocado que algún caso en pacientes en edad preadolescente se haya orientado inicialmente como una anorexia nerviosa¹⁵. Habitualmente la existencia de focalidades neurológicas (como pueden ser las secundarias a afectación del quiasma óptico: nistagmo, déficit visual, estrabismo, etc.) o la hipertensión intracraneal son una manifestación clínica tardía. Este hecho dificulta en gran medida el diagnóstico, revertiendo en una demora de éste. De forma ocasional, otros signos han sido asociados a esta entidad: sudoración profusa, hipotermia, hipoglucemia, hipotensión, taquicardia, poliuria, pubertad precoz, etc.^{4,5,7}.

Como se desprende del caso presentado, su diagnóstico se fundamenta en las técnicas de neuroimagen, especialmente la resonancia magnética cerebral^{13,14,16}.

En los tumores diencefálicos, debido a su localización anatómica, la escisión quirúrgica completa es imposible. Por ello, el tratamiento es siempre multidisciplinar: escisión quirúrgica parcial con quimioterapia y/o radioterapia adyuvante. En los últimos años, algunos autores, argumentándose en la quimiosensibilidad de los gliomas de bajo grado y la mayor tasa de secuelas del tratamiento con cirugía y radioterapia parecen preferir la quimioterapia neoadyuvante como primera opción terapéutica¹⁷⁻²⁰.

Su curso clínico es variable. Pero en cualquier caso, a pesar de las medidas terapéuticas seleccionadas, el pronóstico es muy adverso. El promedio de supervivencia sin tratamiento oscila entre 6 meses y 1 año. Prolongándose el tiempo medio de supervivencia con tratamiento a 2 años¹⁹.

Como conclusión, el síndrome diencefálico, aunque infrecuente, es una entidad que debe contemplarse en el diagnóstico diferencial del fallo de medro durante el primer año de vida. Principalmente en aquellos casos en los que tras un estudio inicial no se encuentra una causa aparente del cuadro. En esos momentos, la ecografía transfontanelar, por su inocuidad y accesibilidad, puede sernos de gran ayuda.

BIBLIOGRAFÍA

- Moreno Villares JM, Fernández Carrión F, Gallego Fernández ME, Muñoz González A, Manzanares López-Manzanares J, Rodrigo Alfigeme M. Diencephalic syndrome: An uncommon cause of malnutrition. *An Esp Pediatr*. 2002;56:466-71.
- Ertem D, Acar Y, Alper G, Kotiloglu E, Pehlivanoglu E. An uncommon and often overlooked cause of failure to thrive: diencephalic syndrome. *J Pediatr Gastroenterol Nutr*. 2000;30:453-7.
- Russell A. A diencephalic syndrome of ematiation in infancy and childhood. *Arch Dis Child*. 1951;26:274.
- Fuller E, Clifford I. The diencephalic syndrome of infancy. Report of two cases. *Amer J Dis Child*. 1965;110:689-95.
- Addy DP, Hudson FP. Diencephalic syndrome of infantile ematiation. Analysis of literature and report of further 3 cases. *Arch Dis Child*. 1972;47:338-42.
- Burr IM, Slonim AE, Danish RK, Gadoth N, Butler IJ. Diencephalic syndrome revisited. *J Pediatr*. 1966;88:439-43.
- Mohan SM, Dharmalingam M, Prasanna Kumar KM, Verma RG, Balaji Pai S, Krishna KN, et al. Suprasellar germ cell tumor presenting as diencephalic syndrome and precocious puberty. *J Pediatr Endocrinol Metab*. 2003;16:443-6.
- Squires LA, Thomas S, Betz BW, Cottingham S. Vein of Galen malformation with diencephalic syndrome: a clinical pathologic report. *J Child Neurol*. 1998;13:575-7.
- Nagashima K, Suzuki S, Ichikawa E, Uchida S, Honma T, Kuroume T, et al. Infantile neuroaxonal dystrophy: perinatal onset with symptoms of diencephalic syndrome. *Neurology*. 1985;35:735-8.
- Eliash A, Roitman A, Karp M, Reichental E, Manor RS, Shalit M, et al. Diencephalic syndrome due to a suprasellar epidermoid cyst. Case report. *Childs Brain*. 1983;10:414-8.
- Namba S, Nishimoto A, Yagyu Y. Diencephalic syndrome of ematiation (Russell's Syndrome). Long term survival. *Surg Neurol*. 1985;23:581-8.
- Vlachopapadopoulou E, Tracey KJ, Capella M, Gilker C, Matthews DE. Increased energy expenditure in a patient with diencephalic syndrome. *J Pediatr*. 1993;122:922-4.
- Poussaint TY, Barnes PD, Nichols K, Anthony DC, Cohen L, Tarbell NJ, et al. Diencephalic syndrome: clinical features and imaging findings. *AJNR*. 1997;18:1499-505.
- Zafeiriou DI, Kolioukas D, Vargiami E, Gombakis N. Russell's diencephalic syndrome. *Neurology*. 2001;57:932.
- Chipkevitch E, Fernandes AC. Hypothalamic tumor associated with atypical forms of anorexia nervosa and diencephalic syndrome. *Arq Neuropsiquiatr*. 1993;51:270-4.
- Perilongo G, Carollo C, Salviati L, Murgia A, Pillon M, Basso G, et al. Diencephalic syndrome and disseminated juvenile pilocytic astrocytomas of the hypothalamic-optic chiasm region. *Cancer*. 1997;80:142-6.
- Silva MM, Goldman S, Keating G, Marymont MA, Kalapurakal J, Tomita T. Optic pathway hypothalamic gliomas in children under three years of age: The role of chemotherapy. *Pediatr Neurosurg*. 2000;33:151-8.
- Shuper A, Bloch I, Kornreich L, Horev G, Michowitz S, Zaizov R, et al. Successful chemotherapeutic treatment of diencephalic syndrome with continued tumor presence. *Pediatr Hematol Oncol*. 1996;13:443-9.
- Gropman AL, Packer RJ, Nicholson HS, Vezina LG, Jakacki R, Geyer R, et al. Treatment of diencephalic syndrome with chemotherapy: Growth, tumor response, and long term control. *Cancer*. 1998;83:166-72.
- Chamberlain MC, Levin VA. Chemotherapeutic treatment of the diencephalic syndrome. A case report. *Cancer*. 1989;63:1681-4.