

MeB - Pagine Elettroniche

Volume XXVII

Luglio 2024

numero 26

I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI

LA SINDROME DIENCEFALICA: MAGRO, LUNGO E SORRIDENTE

Claudia Mercuri, Gianluca Piccolo, Marta Molteni, Antonio Verrico, Gianluca Piatelli,
Gabriele Gaggero, Antonia Ramaglia, Claudia Milanaccio

Dipartimento di Neuroscienze, Riabilitazione, Oftalmologia, Genetica e Scienze Materno-Infantili (DINOEMI),
IRCCS "Giannina Gaslini", Genova

Indirizzo per corrispondenza: cla.mercuri0507@gmail.com

CASO CLINICO

Bambino nato a termine da parto eutocico, dopo gravidanza normodecorsa. Peso alla nascita 4.260 g (LGA, 97° percentile). Normale raggiungimento delle tappe dello sviluppo psicomotorio.

Dal settimo mese di vita mancato incremento ponderale, non associato né a rallentamento dello sviluppo staturale né a inappetenza. Gli accertamenti eseguiti in senso gastroenterologico-metabolico e allergologico-endocrinologico, nel sospetto di malassorbimento/lipodistrofia, sono risultati negativi. A 10 mesi di vita compare nistagmo orizzontale da fissazione per cui viene effettuata RM encefalo, con riscontro di voluminosa massa espansiva in sede sovrasellare mediana-paramediana destra. All'età di 1 anno, primo ricovero presso il reparto di Neuroncologia dell'Istituto "G. Gaslini": all'ingresso viene rilevato scadente stato nutrizionale, aspetto emaciato e pannicolo adiposo pressoché assente, facies triangolare e non segni cutanei di facomatosi. Il bambino è vigile, reattivo, ipersocievole e sorridente, persistente nistagmo orizzontale da fissazione. Alla valutazione auxo-endocrinologica il peso è di 8 kg (< 5°pc), ma la lunghezza di 81 cm (> 95°pc); il rapporto peso/lunghezza è < 3°pc. Una biopsia per via endoscopica intraventricolare destra, associata a settostomia, portava alla diagnosi di **astrocitoma pilomixoide**, non *BRAF* mutato, con disseminazione a livello sia encefalico che spinale. Veniva avviata chemioterapia in accordo con il protocollo SIOP LGG 2004 (*International Society for Pediatric Oncology, Low Grade Glioma*), consistente nell'associazione di vincristina e carboplatino. Per l'insufficiente apporto calorico per os e l'ulteriore calo ponderale (-10% del peso all'ingresso), si posizionava sondino naso-gastrico a lunga permanenza con avvio di nutrizione enterale massimizzata, al fine di aumentare gradualmente l'apporto calorico, sino alle attuali 1.200 kcal/die (fabbisogno energetico giornaliero per età secondo LARN: 750 kcal/die).

È stato così ottenuto un lento incremento ponderale, con recupero pressoché totale del peso all'ingresso.

DISCUSSIONE

La sindrome diencefalica (DS) è una rara causa di *failure to thrive* secondaria a disfunzione ipotalamica in pazienti affetti da neoplasia cerebrale della regione ipotalamo-chiasmatica. È caratterizzata da cachessia, marcata lipodistrofia, perdita uniforme di peso corporeo, appetito normale o aumentato e sono presenti sviluppo intellettuale normale o precoce, ipervigilanza e ipercinesia; tipicamente, i bambini hanno un atteggiamento allegro ed estroverso. In alcuni casi si evidenziano nistagmo, difetti del campo visivo, pallore cutaneo, ipotensione, ipoglicemia, cefalea o emesi.

L'eziopatogenesi non è ancora del tutto chiara, ma sembrerebbe rivestire un ruolo centrale nello sviluppo dell'adipolisi tipica della DS la sinergia tra l'aumento dei livelli basali di ormone della crescita (con IGF-1 normale) e l'aumentata secrezione di grelina; la secrezione di leptina è invece ridotta. Lo stato catabolico che si viene a instaurare porta a un aumento del dispendio energetico basale, richiedendo pertanto un apporto calorico progressivamente maggiore (fino a 210 kcal/kg al giorno), per cui talora si rende necessario il posizionamento di una gastrostomia percutanea.

CONCLUSIONI

Di fronte a un bambino con significativa deflessione della curva di crescita ponderale, ma normale crescita lineare, dopo esclusione delle più comuni cause organiche di malassorbimento, è importante considerare l'esecuzione di una RM encefalo per escludere processi espansivi cerebrali.