

SÍNDROME DE RUSSEL OU SÍNDROME DIENCEFÁLICA DE EMAGRECIMENTO

NELSON PIRES FERREIRA *

ÉRCIO AMARO DE OLIVEIRA **

Um paciente com emaciação leva o médico a pensar na possibilidade de problemas gastrointestinais, erros de metabolismo, doença fibrocística, doença celíaca, kwashiorkor ou ruminção. Raramente é aventada, como causa, a possibilidade de tumor intracraniano envolvendo o hipotálamo.

Em 1951 Russel¹³ descreveu uma síndrome na qual o dado cardinal é a emaciação acompanhada de perturbações do apetite, distúrbios gastrointestinais e hiperatividade. Apesar de diversos tumores intracranianos produzirem caquexias⁷ (tumores do tronco cerebral, do cerebelo e craniofaringeomas), a síndrome descrita por Russel é bem definida^{1, 15}.

Face ao número relativamente pequeno de relatos feitos até agora, perfazendo um total de 62 casos³, e da ausência de registro semelhante na literatura nacional, julgamos ser justificado este relato de caso.

O B S E R V A Ç Ã O

S.K. — 4 anos, sexo feminino, branca, nascida na Inglaterra, admitida em 20-2-1970. Os pais informaram que a menina apresentava emagrecimento progressivo; anorexia e impossibilidade de andar, mantendo pouco relacionamento ambiental. A paciente veio encaminhada pelo psiquiatra para revisão neurológica com o diagnóstico provável de autismo infantil. Há mais ou menos dois meses gradativamente vem se relacionando menos com os familiares e, nos últimos dias, não deambula. Num período de três meses perdeu cerca de 3 kg. A paciente nasceu de parto normal, a termo, desenvolvendo-se bem até o terceiro mês de vida. Nessa época a curva ponderal começou a diminuir, coincidindo este acontecimento com intensa anorexia. Em 1967, após gastroenterite prolongada, começou a modificar seu comportamento passando a ser uma criança triste e pouco comunicativa. Nessa época foi feita revisão clínico-laboratorial, sem conclusão diagnóstica. Do segundo para o terceiro ano de vida seu aumento de peso foi de apenas 800 g, havendo persistência da anorexia e dificuldade de relacionamento. Nessa época apresentou diversos episódios de vômitos que foram encarados como resultantes de processo infeccioso gastrointestinal. Em meio de 1968 apresentou queda progressiva dos cabelos sendo então internada no Good Hope Maternity Hospital, Sulton Goldfield, Inglaterra. Ao exame físico foi encontrado: criança extremamente magra com manchas côm de café com leite disseminadas pela pele. A análise da curva ponderal mostrava considerável

Trabalho realizado no Instituto de Neurocirurgia de Pôrto Alegre, apresentado no VIII Congresso da Sociedade Brasileira de Neurocirurgia (Brasília, 13-16 julho de 1970): * Professor Assistente da UFRGS e Assistente do Instituto de Neurocirurgia de Pôrto Alegre; ** Instrutor de Ensino da UFRGS.

deficiência de peso desde o terceiro mês; a estatura mantinha-se um pouco abaixo da tabela. Exaustiva avaliação metabólica nada mostrou de anormal, sendo efetuados os seguintes exames: depuração de aminoácidos urinários, eletroforese de aminoácidos urinários, eletroforese de aminoácidos plasmáticos, eletroforese de proteínas plasmáticas, hemograma, exame qualitativo de urina, atividade triptica das fezes, tolerância à D-xilose, gordura das fezes, teste de cloreto férrico para fenilcetonúria, eletrólitos plasmáticos e reação tuberculínica. Estudos radiológicos do tórax e do crânio resultaram normais. Idade óssea entre valores para a idade cronológica. Urografia excretória mostrou duplicação renal. Durante a hospitalização recebeu tranquilizantes e aumentou 600 g em duas semanas.

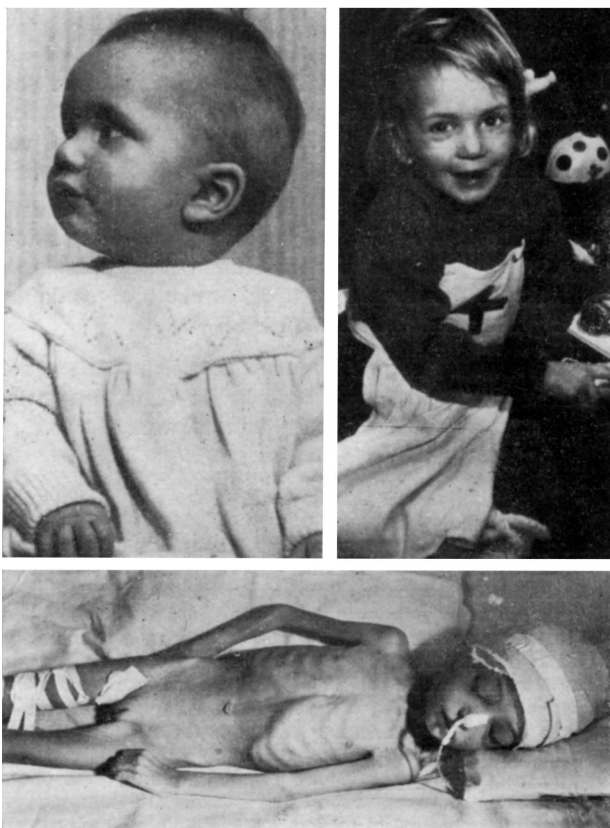


Fig. 1 — Caso S.K.. Fotografias da paciente com um ano de idade, aos 3 anos e na época da internação (4 anos).

Exame clínico-neurológico — Altura 97 cm; PI 46 cm. Peso 8,700 g. Na ausculta cardíaca: bradicardia de 65 batimentos por minuto com extrasístoles. Distrofia do terceiro grau e desidratação moderada, pele frouxa e ausência quase completa do tecido adiposo subcutâneo. Apatia, astasia, abasia, colaborando pouco ao exame, mostrando irritabilidade. Linguagem normal. Motilidade voluntária; provas deficitárias prejudicadas pela falta de colaboração da paciente, discreta incoordenação nas provas cerebelares. Hipotonia simétrica e generalizada. Reflexos de tração di-

minuídos. Reflexos cutâneo-plantares em extensão bilateralmente, reflexos cutâneo-abdominais ausentes. Nervos cranianos normais, exceto atrofia primária de papila à D e edema de papila à E. Perímetro cefálico 50 cm, com dilatação das veias do escalpe e sinal de pote rachado à percussão. *Exames laboratoriais* — *Editrócitos* 5.000.000/mm³; *Hemoglobina* 14,21; *Hematócrito* 44%; *Leucócitos* 7,500/³; *Sódio* 140 mEq/l; *Potássio* 4,6 mEq/l; *CO₂* 20,7 mEq/l; *Proteínas* 6,96 g%; *Uréia* 17,6 mg%; *Glicose* 61,6 mg%. Exame de *Líquido cefalorraqueano* (punção lombar após a punção ventricular) mostrou hiperproteinorraquia de 46 mg%. *Radiografias do crânio*: aumento da sela turca com erosão das clinóides. *Ventriculografia* (punção direta do ventrículo lateral direito): presença de contraste apenas nesse ventrículo que se mostrou dilatado; não foi obtida a contrastação da porção anterior do III ventrículo por oclusão do buraco de Monro.

Intervenção cirúrgica em 21-2-1970 — Trepanação frontal direita osteoplástica e lobectomia frontal parcial. Logo após a identificação dos nervos ópticos foi localizado tumor que envolvia estes nervos, mais acentuadamente o direito, e deslocava o quiasma de baixo para cima. O tumor se mostrava de cor branca acinzentada e com cápsula, invadindo a região supraselar e porção da fossa anterior, lateralmente aos nervos ópticos. Foi ampliada a lobectomia frontal com a finalidade de visibilizar o buraco de Monro; através deste foi verificado que o terceiro ventrículo estava totalmente ocupado pelo tumor que alcançava o buraco de Monro obstruindo-o. Foi removido aproximadamente 50% do tumor da porção anterior do III ventrículo. A paciente suportou bem a intervenção cirúrgica. No quinto dia de pós-operatório instalou-se síndrome de hipertensão intracraniana univentricular esquerda, constatada por punção ventricular. Foi colocada então uma derivação ventrículo-atrrial à E com a válvula de Pudenz, tendo sido tomada a providência de colocar a extremidade da cânula ventricular de tal modo que ultrapassasse a linha média para drenar o líquido cefalorraqueano do ventrículo lateral direito. O diagnóstico anatomopatológico do tumor foi de *astrocitoma fibrilar*.

O caso evoluiu bem no pós-operatório, sendo identificada amaurose bilateral no 18.º dia após a intervenção cirúrgica, época em que a paciente passou a informar de maneira satisfatória. Após essa data a paciente foi encaminhada para a cobalto-terapia onde completou a série de aplicações num total de 4.500 r.

Quatro meses após o ato cirúrgico a paciente apresentava ganho de peso, atingindo 9.900 g, psiquismo normal, sem deficiência sensitivo-motora, desaparecimento do sinal de pote rachado e amaurose bilateral por atrofia das papilas ópticas.

COMENTÁRIOS

O início da doença é insidioso e se faz geralmente nos primeiros dezesseis meses de vida, caracterizando-se por dificuldades alimentares, vômitos e, por vezes, diarreia e perda de peso corporal. Esse quadro se mantém durante semanas ou meses até aparecer uma síndrome em que predomina a desnutrição. A caquexia tem características peculiares, havendo desaparecimento seletivo do pâncreo adiposo, com conservação mais ou menos completa das massas musculares. Ao lado disso há crescimento normal. Os vômitos e anorexia não são capazes de explicar a caquexia pois têm sido relatados casos em que os pacientes têm apetite normal ou mesmo apresentam um estado bulêmico¹³. O comportamento é freqüentemente alterado, havendo aparecimento de euforia ou mesmo hiperatividade motora diferente daquela vista nos encefalopatas; a jovialidade é um fato freqüente⁶.

Os achados clínicos mostram poucos elementos: palidez marcada sem anemia^{2, 9}; o exame neurológico, na fase inicial é normal. Nistagmo⁹ em

todos os seus tipos é encontrado devido, talvez, à deficiência de fixação decorrente da baixa da acuidade visual, conseqüente à compressão dos nervos ópticos. Em boa parte dos casos são encontradas perturbações neurovegetativas, como hipersudação, hipotensão e distúrbios da termorregulação (hipo ou hipertermias inexplicáveis). O metabolismo protéico é normal; hipoglicemia¹³ foi encontrada em alguns casos. O metabolismo dos lipídios raramente é alterado tendo sido assinalada elevação dos teores de ácidos graxos^{9,12}. As dosagens hormonais são normais apesar de alguns autores terem assinalado aumento ou diminuição do iodo protéico e aumento do hormônio de crescimento¹⁴. O eletrencefalograma e o exame dos fundos oculares se mostram normais por longo tempo; somente com a progressão da moléstia ocorrerão alterações difusas no EEG ou atrofia óptica. No exame de líquido cefalorraqueano freqüentemente é encontrada hiperproteinorraquia.

Radiografias do crânio na maioria das vezes se mostram normais. Nas fases mais tardias da doença podem ser encontrados sinais de hipertensão intracraniana. Os exames radiológicos contrastados — encefalografias, ventriculografias, iodoventriculografias — especialmente estas últimas, permitem a identificação de massa tumoral na parte anterior do terceiro ventrículo, acompanhada de dilatação dos ventrículos laterais.

Os achados neurocirúrgicos e experimentais explicam em parte a sintomatologia clínica. A caquexia seria decorrente de disfunção hipotalâmica, seja por lesão direta, seja por compressão do centro hipotalâmico lateral, cujo comprometimento causaria anorexia e emagrecimento⁶. Alguns autores aventaram a possibilidade de hipersecreção do hormônio mobilizador dos lipídios (LMH) que estaria sob controle hipotalâmico¹¹. As perturbações da termorregulação seriam explicadas por lesão do centro da termólise ou da termogênese. Essas perturbações vegetativas seriam também a causa da palidez na ausência de anemia. As modificações do comportamento seriam causadas pela interrupção das vias fronto-tálamo-hipotalâmicas equivalendo a uma lobectomia pré-frontal¹¹.

A terapêutica em todos os casos relatados foi paliativa e consistiu na identificação do tipo de tumor mediante craniotomia frontal e sua exereses parcial, seguida de radioterapia ou cobaltoterapia. Alguns autores³ têm usado antiblásticos por via sistêmica. Nos casos em que permanece o quadro hipertensivo intracraniano é indicada a derivação do líquido cefalorraqueano.

Considerando as características infiltrantes do tumor e sua pouca sensibilidade à radioterapia o prognóstico é sombrio. A sobrevivência média tem sido de dois anos apesar de terem sido relatados casos com sobrevivência de 8 a 11 anos¹³.

A nossa paciente apresentava um quadro clínico superponível aos relatados na literatura, exceto a euforia ou jovialidade que foi substituída por falta de relacionamento. Foi encontrada caquexia com desaparecimento do pâncreo adiposo, duplicação renal e síndrome de Foster-Kennedy associada a hipotonia generalizada, piramidalismo bilateral, discretos sinais cerebelares nas

provas de coordenação, hipoglicemia e hiperproteïnorráquia no líquido cefalorraqueano. O estudo radiológico do crânio mostrou sinais de hipertensão e a ventriculografia identificou massa situada no terceiro ventrículo que obstruía os orifícios de Monro, cujo diagnóstico foi de astrocitoma fibrilar.

R E S U M O

Os autores relatam um caso de síndrome de Russel ou síndrome diencefálica do emagrecimento. Revisam a literatura disponível sobre o assunto e comentam a dificuldade do diagnóstico na fase inicial da doença.

S U M M A R Y

Russel's syndrome or diencephalic syndrome of emaciation: a case report

The case of a four years old patient with Russel syndrome or diencephalic syndrome of emaciation is reported. The literature on the subject is reviewed. The difficulties for the diagnosis at the inicial fase of the illness are discussed.

R E F E R Ê N C I A S

1. AAS, K. — Diencephalic syndrome of emaciation. Acta. Paediat. 52:161, 1963.
2. CALDERA, R. & ROSSIER, A. — Cachexie du jeune enfant par tumeur de l'hypothalamus. Ann. Pédiat. 38:613, 1962.
3. CHOUX, M.; BAURAND, C.; PIERRON, H. & VIGOUROUX, R. P. — Lipo-atrophie cachectisante par tumeur de la partie antérieure du plancher du III ventricule (Syndrome de Russel). Neuro-chirurgie 15:59, 1969.
4. CUSSEN, L. J. — Diencephalic syndrome of early infancy. Med. Aust. 1:881, 1964.
5. DÉCHENE, E.; JACOB, D.; CARRIER, C. & JEAN, C. — Un syndrome diencephalique associé a une tumeur cérébrale chez un nourrisson. Canad. Med. Ass. J. 93:319, 1965.
6. DODS, L. — A diencephalic syndrome of early infancy. Med. Aust. 1:222, 1967.
7. HERMIER, M.; BRUNAT, M.; LAMIT, J.; HARTEMANN, E.; COTTON, J. B. & JEUNE, M. — Les tumeurs cérébrales cachectisantes du nourrisson et du jeune enfant. Pédiatrie 21:473, 1966.
8. MANCIAUX, M.; MONTAUT, J.; THIRIET, M. & CHARLES, J. M. — A propos d'un cas de cachexie diencephalique du nourrisson. Médecine Infant. 10:671, 1964.
9. MARIE, J.; LEPINTRE, Mme.; FAURE, Cl.; LÉVEQUE, B. & PERELMAN, R. — Cachexie progressive du nourrisson liée a une tumeur diencephalique. Arch. franç. Pédiat. 18:319, 1961.
10. PETRORIUS, P. J. & HATTINGH, C. M. — Diencephalic syndrome of emaciation associated with hypothalamic neoplasms. South Afr. Med. J. 40:419, 1966.
11. PINSARD, N.; MARIANI, R.; SPRIET, A.; ROUX, J.; CHOUX, M. & BERNARD, R. — Tumeur cachectisante du diencephalon chez un nourrisson. Marseille Méd. 105:35, 1968.
12. SERINGE, Ph.; PLAINFOSSE, B.; HALLEZ, J. & BIRMAN, M. — Un second cas de cachexie de l'enfant par tumeur de l'hypothalamus antérieur. Arch. franç. Pédiat. 21:1221, 1964.

13. RUSSEL, A. — A diencephalic syndrome of emaciation in infancy and childhood. Arch. Dis. Child. 26:274, 1951.
14. SMITH, K. R.; WEINBURG, W. A. & McALISTRE, H. W. — Failure to thrive: the diencephalic syndrome of infancy and childhood. J. Neurosurg. 23:348, 1965.
15. WHITE, P. T. & ROSS, A. T. — Inanition syndrome in infants with anterior hypothalamic neoplasms. Neurology 13:974, 1963.

*Instituto de Neurocirurgia — Hospital São Francisco, Pavilhão São José —
Pôrto Alegre, RGS — Brasil.*