

ASTROCITOMA PILOCÍTICO ÓPTICO - HIPOTALÁMICO

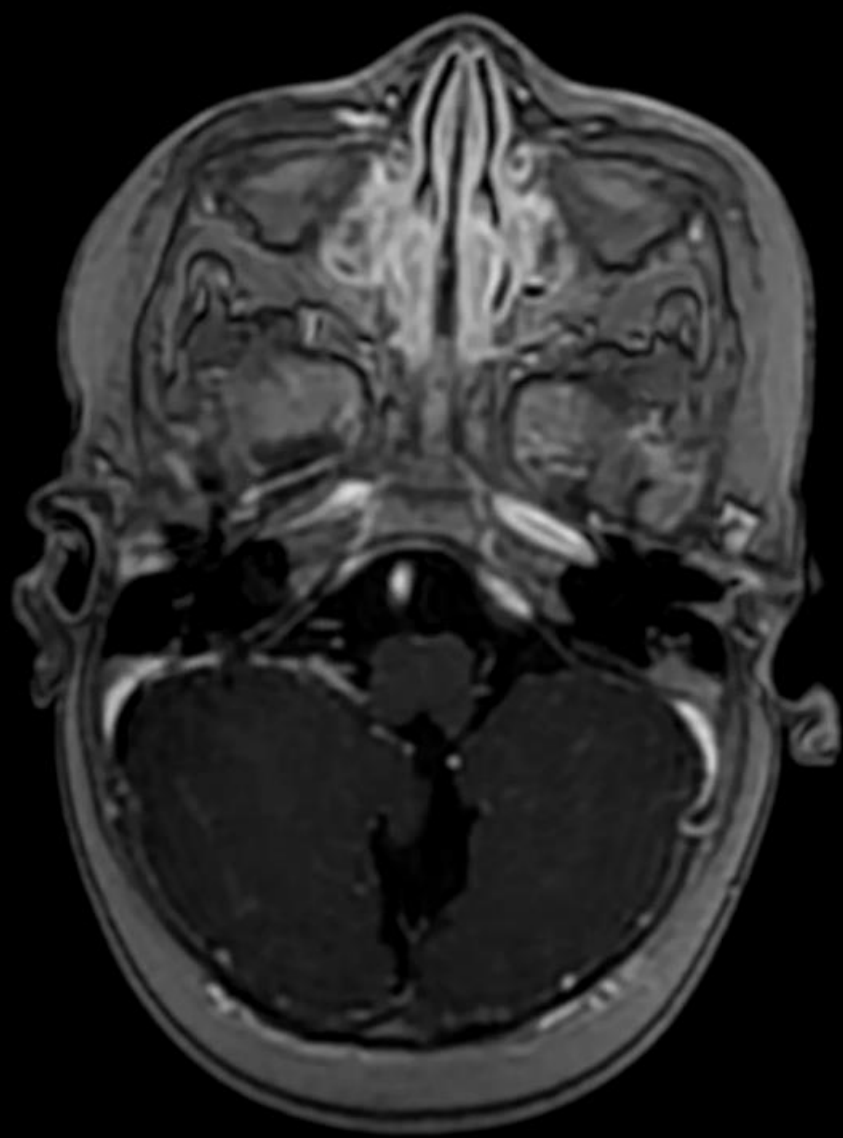
M. Quirós, D. Tabarés, G. García-March, F. Talamantes, V. Quilis

Hospital Clínico Universitario de Valencia



CASO CLÍNICO

- Niño, **2 años**.
- 11 meses → Dx **ASTROCITOMA PILOCÍTICO DEL NERVIO ÓPTICO** (Marruecos).



CASO CLÍNICO

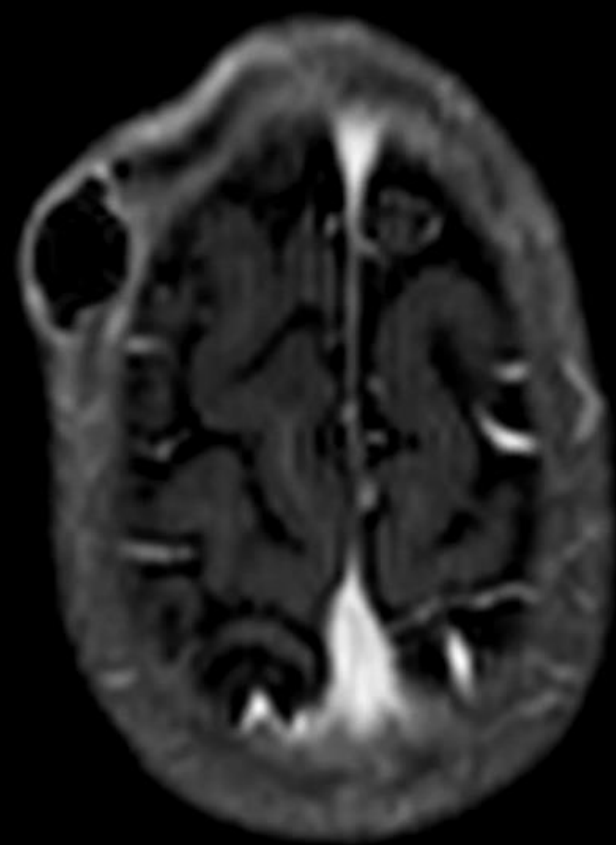
- Niño, **2 años**.
- 11 meses → Dx **ASTROCITOMA PILOCÍTICO DEL NERVIO ÓPTICO** (Marruecos).
 - Resección **parcial** + VDVP → 7 recambios.
 - Ommaya + enfoque paliativo.

CASO CLÍNICO

- Niño, **2 años**.
- 11 meses → Dx **ASTROCITOMA PILOCÍTICO DEL NERVIO ÓPTICO** (Marruecos).
 - Resección **parcial** + VDVP
- Cambio de residencia. Remitido por **desnutrición severa**. Sospecha de **Síndrome Diencefálico**.
- Ingreso → Valoración neurológica completa + **PEV** + **RMN**.

CASO CLÍNICO

- Niño, **2 años**.
- 11 meses → Dx **ASTROCITOMA PILOCÍTICO DEL NERVIO ÓPTICO** (Marruecos).
 - Resección **parcial** + VDVP
- Cambio de residencia. Remitido por **desnutrición severa**. Sospecha de **Síndrome Diencefálico**.
- Ingreso → Valoración neurológica completa + **PEV** + **RMN**.



CASO CLÍNICO

- Niño, **2 años**.
- 11 meses → Dx **ASTROCITOMA PILOCÍTICO DEL NERVIO ÓPTICO** (Marruecos).
 - Resección **parcial** + VDVP
- Cambio de residencia. Remitido por **desnutrición severa**. Sospecha de **Síndrome Diencefálico**.
- Ingreso → **RMN** → Comité Neurooncología → **Reintervención quirúrgica**.

ASTROCIDOMA PILOCÍTICO

- ✓ Tumor cerebral primario más frecuente en niños y adolescentes (<20 a).
- ✓ Localización más frecuente **INFRATENTORIAL**.
- ✓ RMN : nódulo sólido + quiste.
- ✓ AP → grado I.
- ✓ Tratamiento:
 - ELECCIÓN → **CIRUGÍA**.
- ✓ Buen pronóstico (90% SV 10 años).

ASTROCITOMA PILOCÍTICO

- ✓ Tumor cerebral primario más frecuente en niños y adolescentes (<20 a).
- ✓ Localización más frecuente **INFRATENTORIAL**.
- ✓ RMN : nódulo sólido + quiste.
- ✓ AP → grado I.
- ✓ Tratamiento:
 - ELECCIÓN → **CIRUGÍA**.
- ✓ Buen pronóstico (90% SV 10 años).

Location		Mutation
Cerebellum (42%)		-KIAA1549-BRAF fusion (60%) -NFI mutations -FGFR mutations -BRAF V600E mutation
Supratentorial (36%)		-BRAF V600E mutation (5–10%) -FGFR mutations -KIAA1549-BRAF fusion
Optic pathway/hypothalamus (9%)		-NFI mutations (10–15%) -FGFR mutations -KIAA1549-BRAF fusion
Brainstem/midline (9%)		-FGFR1 mutations (<5%) -KIAA1549-BRAF fusion -NFI mutations

ASTROCITOMA PILOCÍTICO ÓPTICO - HIPOTALÁMICO

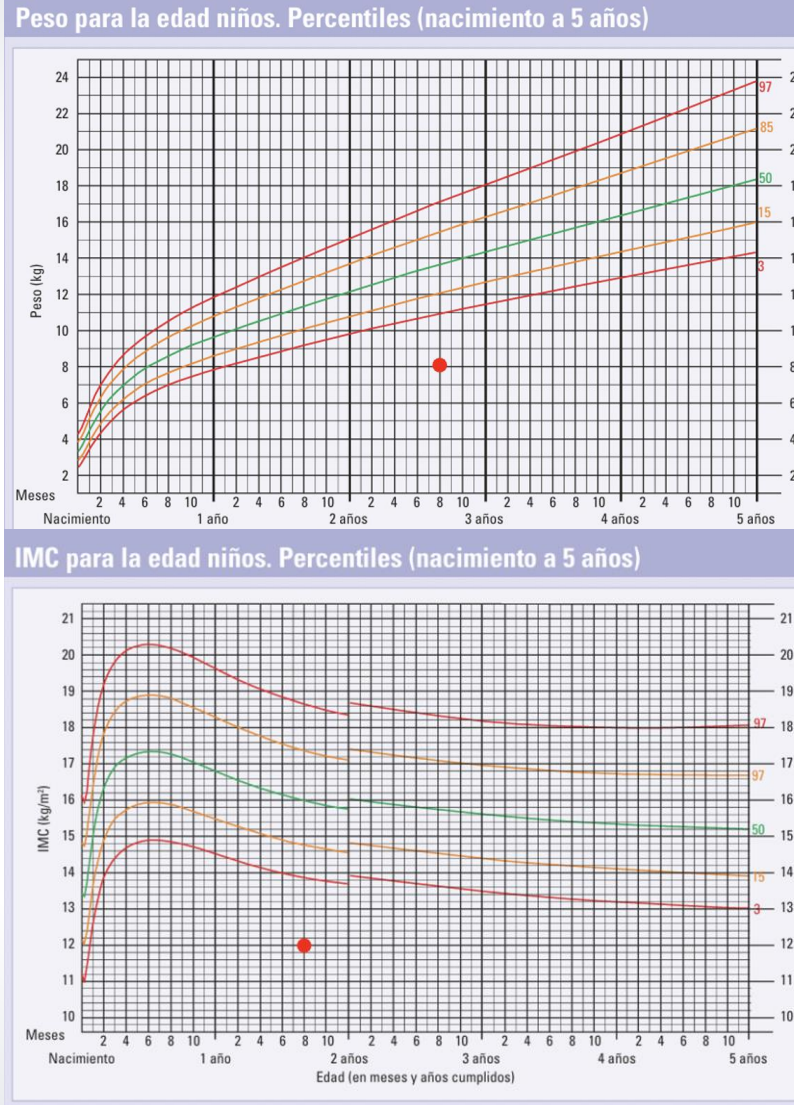
Location	Mutation
Cerebellum (42%) 	-KIAA1549-BRAF fusion (60%) -NFI mutations -FGFR mutations -BRAF V600E mutation
Supratentorial (36%) 	-BRAF V600E mutation (5–10%) -FGFR mutations -KIAA1549-BRAF fusion
Optic pathway/ hypothalamus (9%) 	-NFI mutations (10–15%) -FGFR mutations -KIAA1549-BRAF fusion
Brainstem/midline (9%) 	-FGFR1 mutations (<5%) -KIAA1549-BRAF fusion -NFI mutations

Pizzimenti et al. (2015) described this entity in low-grade gliomas (PMID: 26033339, PMCID: 38385109; PMCID: 38385109).

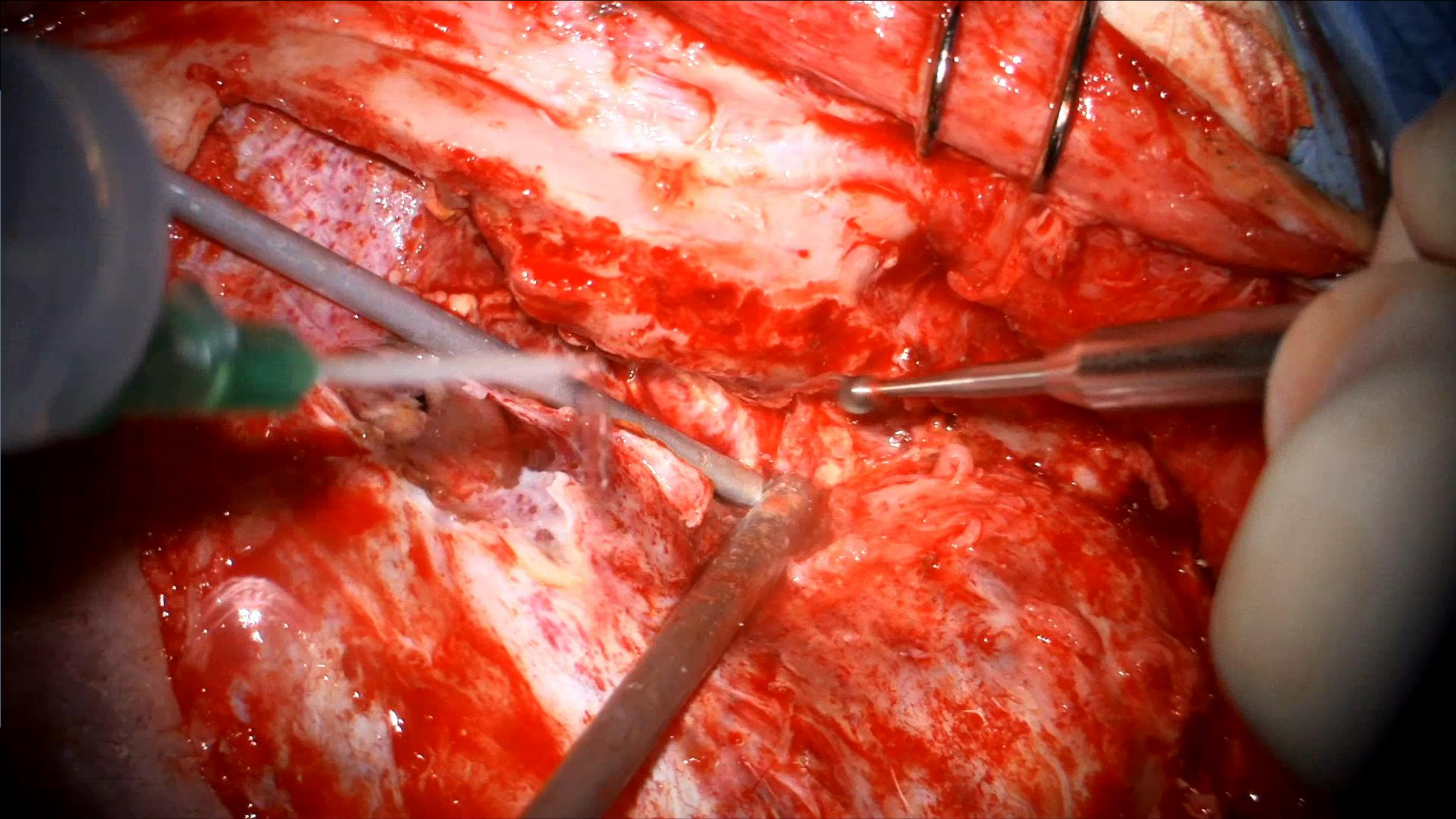
✓ Tratamiento quirúrgico radical limitado por localización.

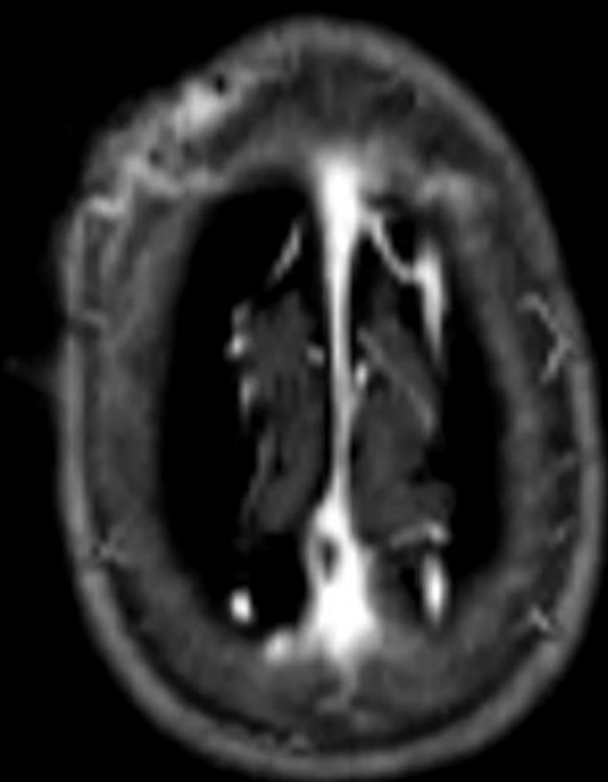
✓ **Síndrome diencefálico.**

ASTROCITOMA PILOCÍTICO ÓPTICO - HIPOTALÁMICO



- ✓ Tratamiento quirúrgico radical limitado por localización.
- ✓ **Síndrome diencefálico.**

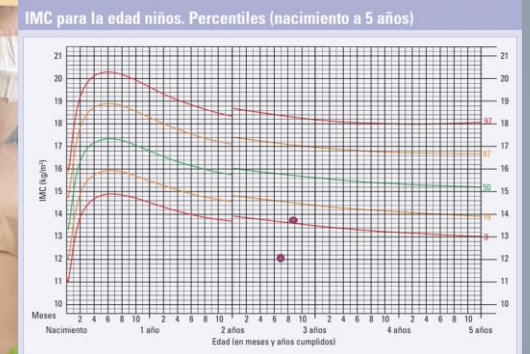
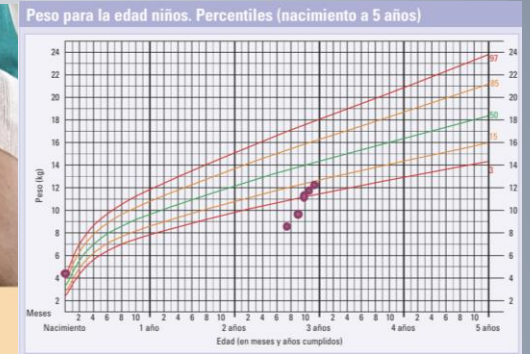




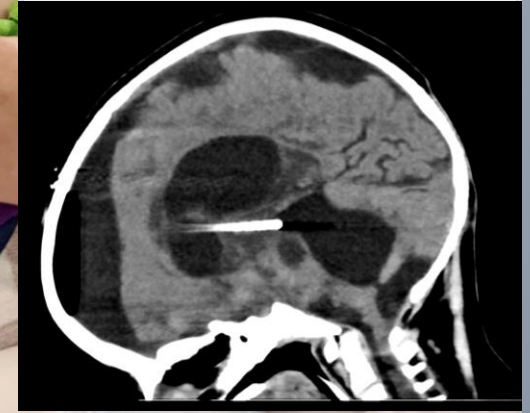
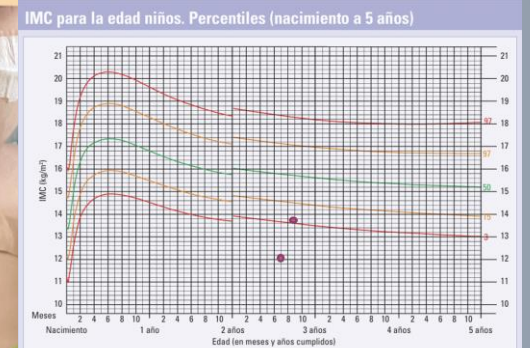
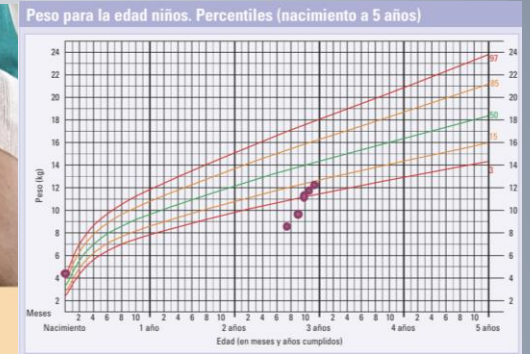
EVOLUCIÓN



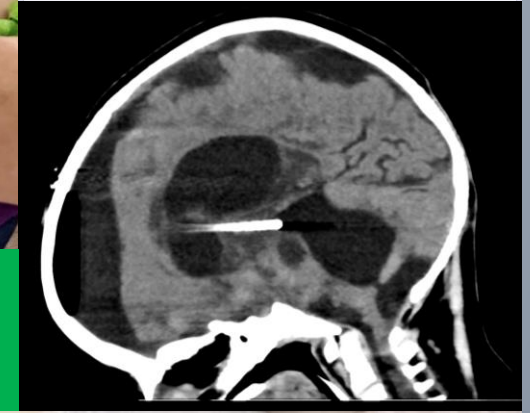
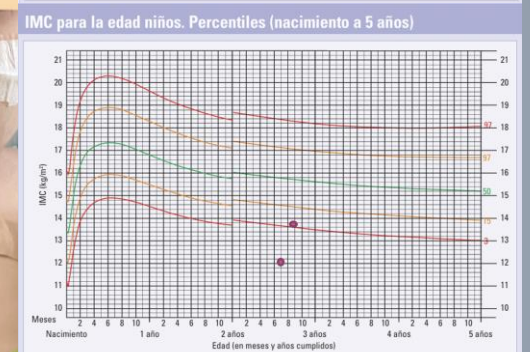
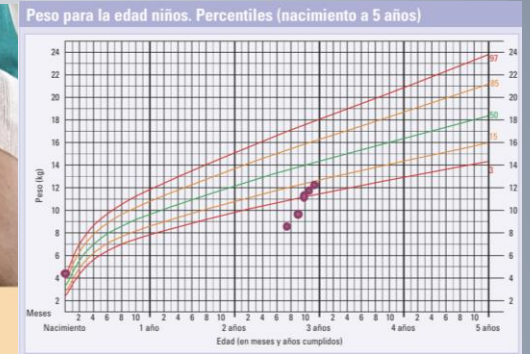
EVOLUCIÓN



EVOLUCIÓN



EVOLUCIÓN



CONCLUSIONES

- ✓ El astrocitoma pilocítico es el tumor cerebral **más frecuente** en niños.
- ✓ El tratamiento quirúrgico radical de inicio resulta **curativo** en estos pacientes.
- ✓ La localización en región **óptico-hipotalámica** tan solo supone un **9%** de los casos.
- ✓ Una **exploración neurológica completa** es de gran relevancia para planificar la intervención.



BIBLIOGRAFÍA

1. Trapani S, Bortone B, Bianconi M, Rubino C, Sardi I, Lionetti P, Indolfi G. Diencephalic syndrome in childhood, a challenging cause of failure to thrive: miniseries and literature review. *Ital J Pediatr.* 2022 Aug 17;48(1):147. doi: 10.1186/s13052-022-01316-4. PMID: 35978327; PMCID: PMC9387003.
2. La Spina M, Caruso M, Gulizia C, Comella M, Soma R, Meli M, Samperi P, Bertuna G, Di Cataldo A, Russo G. Diencephalic Syndrome: Misleading Clinical Onset of Low-Grade Glioma. *Curr Oncol.* 2023 Sep 13;30(9):8401-8410. doi: 10.3390/curroncol30090610. PMID: 37754525; PMCID: PMC10529672.
3. De Martino L, Picariello S, Triarico S, Improda N, Spennato P, Capozza MA, Grandone A, Santoro C, Cioffi D, Attinà G, Cinalli G, Ruggiero A, Quaglietta L. Diencephalic Syndrome Due to Optic Pathway Gliomas in Pediatric Patients: An Italian Multicenter Study. *Diagnostics (Basel).* 2022 Mar 9;12(3):664. doi: 10.3390/diagnostics12030664. PMID: 35328218; PMCID: PMC8947184.
4. Kim A, Moon JS, Yang HR, Chang JY, Ko JS, Seo JK. Diencephalic syndrome: a frequently neglected cause of failure to thrive in infants. *Korean J Pediatr.* 2015 Jan;58(1):28-32. doi: 10.3345/kjp.2015.58.1.28. Epub 2015 Jan 31. PMID: 25729396; PMCID: PMC4342778.
5. Weiser A, Hengartner H, Kottke R, Grethen P, Toelle SP, Gerber NU, Grotzer MA, Guerreiro Stucklin AS. Treatment of NF1-Associated Optic Pathway/Hypothalamic Gliomas in Patients With Diencephalic Syndrome. *J Pediatr Hematol Oncol.* 2023 May 1;45(4):e543-e546. doi: 10.1097/MPH.0000000000002569. Epub 2022 Oct 20. PMID: 36730977; PMCID: PMC10115491.
6. European standard clinical practice recommendations for primary pediatric low-grade gliomas. Roka, Kleoniki et al. *EJC Paediatric Oncology*, Volume 4, 100169
7. Guía de actuación en gliomas de bajo grado (enero 2023) Miriam Pavón Mengual y Coordinadores del grupo bajo grado Ofelia Cruz, Alvaro Lassaletta para el Grupo de Tumores cerebrales de la SEHOP