

**CASO CLÍNICO**

Encefalopatía de Wernicke en la infancia: implicaciones de una dieta materna restrictiva en contexto sociocultural cambiante, reporte de caso

Gabriel Torre-Herrera*, Anna Novell-Posino, Roser Garrido-Romero

Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona, España

Recibido el 25 de Abril de 2025

Aceptado el 23 de junio de 2025

Publicado el 13 de noviembre de 2025

Palabras clave:

Encefalopatía de Wernicke

Tiamina

Lactoacidemia

Pediatría

Keywords:

Wernicke Encephalopathy

Thiamine

Lactic Acidosis

Pediatrics

*Dirección para correspondencia:

Gabriel Torre Herrera.

Correo electrónico:

gabriel.torre@sjd.es

WERNICKE'S ENCEPHALOPATHY IN CHILDHOOD: IMPLICATIONS OF A RESTRICTIVE MATERNAL DIET IN A CHANGING SOCIOCULTURAL CONTEXT, A CASE REPORT

Abstract

Introduction: Wernicke encephalopathy (WE) is a severe and even life-threatening complication associated with thiamine deficiency, being extremely rare in children. It typically presents with a classic triad of ataxia, ophthalmoplegia, and confusion, which is present in only 10% of cases. In clinical practice, it can manifest in various ways, with one of the most severe forms being lactic acidosis.

Case report: A 6-month-old infant was brought to the Emergency Department due to abdominal distension, and drowsiness evolving over several hours. The patient exhibited neurological dysfunction with a Glasgow Coma Scale score of 10, hypotonia, and abnormal movements. Blood gas analysis revealed lactic acidosis and severe hyponatremia, prompting treatment with hypertonic saline solution. This resulted in partial improvement, but still low Glasgow score. Brain CT scan was performed, showing normal results. Due to worsening symptoms, the patient was intubated and admitted to the Pediatric ICU. Under continuous brain monitoring, further studies were conducted, including a lumbar puncture (normal), and an MRI, which revealed findings consistent with WE. Intravenous thiamine treatment was initiated. The patient required 24 hours of mechanical ventilation, showing progressive improvement. While in the general ward, the patient presented with ataxia and oropharyngeal dysphagia. Genetic testing for thiamine deficiency was negative, suggesting a secondary deficiency due to maternal restrictive dieting and exclusive breastfeeding. The patient continues treatment at an intermediate care facility.

Conclusion: This case highlights the importance of early identification of deficiency-related diseases in childhood, as well as the necessity of clinical suspicion and the timely initiation of appropriate treatment.

Resumen

Introducción: La encefalopatía de Wernicke (EW) es una complicación grave, incluso mortal, asociada a la falta de tiamina, siendo extremadamente rara en niños. Suele presentar una triada clásica de ataxia, oftalmoplejía y obnubilación, presente únicamente en el 10% de los casos. En la práctica clínica, puede manifestarse de manera diversa, siendo una de las formas más graves la acidosis láctica.

Caso clínico: Lactante de 6 meses acude a Urgencias por distensión abdominal y somnolencia de horas de evolución. Presenta disfunción neurológica con Glasgow de 10, hipotonía y movimientos anómalos. Se realiza una gasometría con lactoacidemia e hiponatremia grave, comenzando un tratamiento con suero salino hipertónico y mostrando una mejoría parcial, pero con persistencia de Glasgow disminuido. Se realiza una tomografía cerebral que es normal. Ante el empeoramiento, se intuba al paciente e ingresa en UCI Pediátrica. Bajo monitorización cerebral continua, se amplía el estudio con punción lumbar, que resulta normal, y con resonancia magnética, que muestra hallazgos compatibles con EW, iniciándose el tratamiento con tiamina intravenosa. El paciente requiere 24 horas de ventilación mecánica y 48 horas de soporte inotrópico, con mejora progresiva. En planta, presenta ataxia y disfagia orofaríngea. El estudio genético para déficit de tiamina es negativo, orientándose como secundario un déficit carencial debido a una dieta restrictiva materna y lactancia exclusiva sin inicio de ablactación. Continúa el tratamiento en el centro de atención intermedia.

Conclusión: Este caso destaca la importancia de identificar tempranamente enfermedades de etiología carencial en la infancia, así como la necesidad de la sospecha clínica y comenzar el tratamiento adecuado de forma precoz.

INTRODUCCIÓN

La nutrición infantil enfrenta nuevos desafíos en la actualidad. No solamente la prevalencia de dietas ricas en azúcares, grasas y alimentos procesados es cada vez mayor, sino que tradiciones alimentarias y costumbres familiares diversas pueden promover hábitos dietéticos poco adecuados para el correcto desarrollo en la edad infantil. Esto supone un nuevo reto en el ejercicio de la pediatría.

CASO CLÍNICO

Lactante de 6 meses es traído a urgencias desde el Centro de Atención Primaria por distensión abdominal y disminución del nivel de conciencia de 12 horas de evolución. Presenta disminución de las ingestas desde el inicio del cuadro, con micciones y deposiciones presentes. Sin fiebre, cuadro gastrointestinal franco ni otros síntomas destacables.

Como antecedentes personales, destaca que es un paciente nacido en España, con familia proveniente de Senegal. El embarazo fue controlado con ecografías normales; el parto fue eutóxico. Alimentado exclusivamente desde el nacimiento con lactancia materna. Presenta una correcta vacunación y una buena adherencia a revisiones en atención primaria. No tiene antecedentes familiares de interés.

En la valoración inicial, presenta un TEP alterado por fallo respiratorio. Constantes: FC 164 lpm, TA 100/59 mmHg, FR 40 rpm, Sat 100%, T₃ 35,9 °C y glicemia 115 mg/dl. A la exploración física presenta una vía aérea permeable y tiraje subcostal, con un patrón respiratorio irregular. A la auscultación se evidencian roncus dispersos. Se observa leve palidez cutánea, llenado capilar de 2 segundos, pulsos palpables y simétricos, y tonos cardíacos ritmicos sin soplos.

La valoración neurológica mediante la escala AVPN muestra escasa respuesta al dolor, hipotonía axial y fontanela normotensa.

Ante el cuadro descrito, se inicia la estabilización del paciente comenzando con oxigenoterapia con mascarilla reservorio; se canalizan dos VVP, se solicita una determinación rápida capilar, una analítica sanguínea y una analítica de orina con tóxicos e iones. Se administra ceftriaxona ev a 100 mg/kg/día y una carga de volumen de suero salino isotónico 0,9% a 10 ml/kg. En la determinación rápida inicial se objetiva hiponatremia grave (Na 119 mmol/l) con leve acidosis metabólica (pH 7.26, pCO₂ 39 mmHg, HCO₃ 17 mmol/l, EB -8). En ese momento, realiza episodio de supervisión ocular, con disminución de la respuesta al dolor, orientándose como episodio convulsivo en contexto de hiponatremia, administrándose midazolam ev 0,5 mg, con una mejoría posterior de la reactividad. Se solicita

determinación emergente de ionograma en analítica sanguínea, donde se ratifica hiponatremia grave de 119 mmol/l con kalemia en rango (4,9 mmol/l), orientando la hiponatremia como probable causante del cuadro. Se administra la corrección de suero salino hipertónico 6% a 2 ml/kg. La analítica de orina muestra iones normales y tóxicos negativos. Ante el cuadro convulsivo, se amplía el estudio con TC craneal urgente que resulta normal.

Se desarrolla un diagnóstico diferencial para la disminución de conciencia con hiponatremia que presentaba el paciente. Entre los diagnósticos que planteados inicialmente se incluyeron: shock séptico (poco probable por reactantes de fase aguda negativos), crisis de hemólisis por drepanocitosis (parámetros de hemólisis negativos), debut de insuficiencia suprarrenal (ionograma en sangre y orina poco compatible), lesión ocupante del espacio intracraneal (TC craneal anodino), debut de metabolopatía e intoxicación, no siendo posible descartar estas últimas dos en un primer momento. Ante empeoramiento clínico con disminución marcada del estado de conciencia, se realiza una intubación orotraqueal y se traslada a UCI-P.

En UCI-P, se mantuvo estable desde el punto de vista hemodinámico y respiratorio, lo que permitió retirar soporte inotrópico y respiratorio a las 48 horas. A nivel metabólico, se realiza corrección de la natremia en dos bolos con corrección paulatina de 1/3 de la natremia en cada uno de ellos. Dado la convulsión inicial, se inicia

levetiracetam. Se amplía el estudio realizando despiste de metabolopatías, incluyendo diagnóstico genético. A nivel infeccioso, se realiza array sepsis y se obtienen cultivos (hemocultivo, urocultivo, y cultivo LCR) negativos. Se completa el estudio con resonancia magnética cerebral que muestra hallazgos compatibles con la enfermedad de Wernicke (Figura 1), por lo que se iniciaron suplementos de tiamina ev. Tras mejoría clínica al iniciar suplemento nutricional, es dado de alta a Planta de Pediatría. En el estudio posterior, se reciben los resultados del exoma clínico para déficit de tiamina que resultan negativos, orientándose como un déficit carencial de tiamina en contexto de lactancia materna en progenitora con alimentación restrictiva (dieta exclusiva de arroz y pollo). Durante su ingreso en planta, se objetiva persistencia de hipotonía axial y disfagia orofaríngea, por lo que el paciente fue trasladado al centro de atención intermedia para realizar rehabilitación y control evolutivo.

DISCUSIÓN

Los cuadros agudos de alteración del nivel de conciencia son entidades no infrecuentes en pediatría, que pueden asociar entidades con una morbilidad no despreciable. En su manejo, ante alteración del TEP, es prioritaria su estabilización inicial mediante las directrices conocidas como ABCDE. De igual manera, una vez

estabilizado, es necesario realizar una correcta anamnesis y exploración física, para plantear un diagnóstico diferencial adecuado y solicitar las exploraciones complementarias pertinentes según las sospechas diagnósticas⁽¹⁾.

La nutrición en la infancia constituye una de las tareas primordiales de los pediatras. Recientemente, se están desarrollando cambios en los estilos de vida, bien influenciados por cambios sociales, culturales e incluso por patologías. Todos estos determinantes han contribuido a modificar al alza la incidencia de determinadas enfermedades relacionadas con la alimentación. Vitaminas y oligoelementos son nutrientes esenciales, obteniéndose algunos de ellos exclusivamente de la dieta⁽²⁾.

La tiamina (vitamina B1) es una coenzima involucrada en el ciclo de Krebs, la síntesis de neurotransmisores y mielina. Sus fuentes principales son los frutos secos, el huevo y el pescado⁽³⁾. Su déficit es infrecuente en niños, siendo más común en alcohólicos. En población pediátrica, algunos casos han sido reportados, especialmente en casos de nutrición parenteral sin suplementos de tiamina o en paciente que emplean diuréticos de asa⁽⁴⁾. Por otra parte, sí que es una enfermedad endémica en el sudeste asiático (beriberi) donde la dieta se basa en arroz y pescado crudo^(4,5). Dos entidades ampliamente conocidas en adultos son la encefalopatía de Wernicke (oftalmoplejía, nistagmos y ataxia) y la psicosis de Korsakoff (amnesia), presentes en menos de un 10% de los casos en pediatría⁽⁷⁾. A nivel clínico en pediatría, existen diversas manifestaciones clásicas. Entre otros síntomas clínicos asociados a su deficiencia se encuentran los neurológicos (irritabilidad, fatiga, debilidad muscular, pérdida de reflejos) y los gastrointestinales (vómitos y anorexia), incluyendo la insuficiencia cardíaca en lactantes⁽⁴⁻⁷⁾. El diagnóstico del déficit de tiamina se basa en, ante la sospecha clínica, la determinación de los niveles séricos de tiamina y biotina. Aquellos casos de debut precoz y ante contexto epidemiológico poco sugestivo, se recomienda descartar déficit congénito de causa genética, ya que mutaciones del gen SLC19A3 que codifica la proteína hTHTR2 (transportadora intracelular de tiamina) pueden generar clínica similar a la carencia y tener diferentes abordajes terapéuticos⁽⁷⁾. A nivel de tratamiento, implica la suplementación con tiamina tanto por vía oral, en casos leve-moderados, o intravenosa, en aquellos más graves, como el beriberi o la encefalopatía de Wernicke^(2,5).

En conclusión, este caso refleja cómo los déficits nutricionales pueden tener manifestaciones clínicas que requieran de una intervención urgente. Este lactante nos muestra cómo un déficit severo de una vitamina, como la tiamina, indirectamente puede causar un desequilibrio iónico que genere una disminución del nivel de conciencia e incluso un episodio comicial. De esta forma, aunque

el déficit de tiamina en pediatría es relativamente raro, puede ser grave y requiere una intervención temprana.

Financiamiento

Esta investigación no recibió ninguna subvención específica de agencias de financiamiento de los sectores públicos, comercial o sin fines de lucro.

Conflictos de intereses

Los autores declaran no tener conflicto de interés. Los autores declaran haber obtenido el consentimiento informado por escrito del representante legal del paciente.

Contribución de los autores

Los autores certifican haber contribuido de igual manera con la concepción, diseño, material científico e intelectual y redacción del manuscrito.

REFERENCIAS

1. Fernández Arribas JL. Aproximación y estabilización inicial del niño enfermo o accidentado. Triángulo de evaluación pediátrica. ABCDE. En: Protocolos diagnósticos y terapéuticos en Urgencias de Pediatría [Internet]. 4^a ed. Madrid: Sociedad Española de Urgencias de Pediatría (SEUP); 2024. Disponible en: <https://www.seup.org/protocolos>
2. Vitoria I. Vitaminas y oligoelementos. Pediatr Integral [Internet]. 2015 [citado 30 may 2025];19(5):324-36. Disponible en: https://www.pediatricintegral.es/wp-content/uploads/2015/xix05/04/n5-324-336_Isidro%20Vitoria.pdf
3. Mrowicka M, Mrowicki J, Dragan G, Majsterek I. The importance of thiamine (vitamin B1) in humans. Biosci Rep. 2023;43(10):BSR20230374. Disponible en: <https://doi.org/10.1042/BSR20230374>
4. Rakotoambinina B, Hiffler L, Gomes F. Pediatric thiamine deficiency disorders in high-income countries between 2000 and 2020: a clinical reappraisal. Ann N Y Acad Sci. 2021;1498(1): 57-76. Disponible en: <https://doi.org/10.1111/nyas.14669>
5. Whitfield KC, Bourassa MW, Adamolekun B, Bergeron G, Bettendorff L, Brown KH, et al. Thiamine deficiency disorders: diagnosis, prevalence, and a roadmap for global control programs. Ann N Y Acad Sci. 2018;1430(1):3-43. Disponible en: <https://doi.org/10.1111/nyas.13919>
6. Biswas M, Elstin Anburaj S, Iqbal F, Bolar Suryakanth V, Edward Lewis LS. Thiamine: an indispensable regulator of paediatric neuro-cardiovascular health and diseases. Eur J Pediatr. 2024;183:4597-610. Disponible en: <https://doi.org/10.1007/s00431-024-05756-4>
7. Dhir S, Tarasenko M, Napoli E, Giulivi C. Neurological, psychiatric, and biochemical aspects of thiamine deficiency in children and adults. Front Psychiatry. 2019;10:207. Disponible en: <https://doi.org/10.3389/fpsyg.2019.00207>



FIGURA 1. Resonancia magnética cerebral: imágenes con hiperintensidad simétrica de señal en región mesencefálica, periacueductal y tectal.