

DISPLASIA SEPTO-ÓPTICA/SÍNDROME DE MORSIER; UNA ENFERMEDAD QUE SOSPECHAR

SEPTO-OPTIC DYSPLASIA/ MORSIER'S SYNDROME; A DISEASE
TO BE SUSPECTED

Sánchez Mellado, Alberto¹; Montoro Moreno, Rosa¹; Lacorzana, Javier^{1,2,3}

1. Departamento de Oftalmología, Hospital Universitario Virgen de las Nieves, Granada, España
2. Departamento de Oftalmología, Hospital San Juan de la Cruz, Úbeda, España
3. Programa Doctoral en Medicina Clínica y Salud Pública, Universidad de Granada, Granada, España

Recibido: 02/03/2022 | Revisado: 10/03/2022 | Aceptado: 29/11/2022

DOI:10.15568/am.2022.816.cc01

Actual Med.2022;107(816):117-120

Caso Clínico

RESUMEN

La displasia septo-óptica (DSO) o Síndrome de Morsier es una rara malformación congénita del neurodesarrollo infantil con afectación anatómica y funcional sistémica. Se caracteriza por hipoplasia del nervio óptico, malformación cerebral en la línea media e hipoplasia del eje hipotalámico-pituitario. El espectro de manifestaciones clínicas es muy amplio, desde problemas oftalmológicos hasta trastornos endocrinológicos que condicionan la gravedad y el pronóstico de estos pacientes. El diagnóstico es fundamentalmente clínico, basado en una anamnesis y exploración clínica sistemática, apoyada en pruebas complementarias para el estudio de déficits hormonales y pruebas de imagen que objetiven las malformaciones estructurales. La DSO actualmente no tiene cura; sin embargo, un seguimiento estrecho enfocado a mejorar las comorbilidades mediante sustitución hormonal, apoyo neuropsicológico y corrección visual es necesario para mejorar la calidad de vida del paciente. Su baja incidencia y la amplitud de formas de presentación requiere del conocimiento y abordaje multidisciplinar de especialistas en Pediatría, Neurología, Endocrinología y Oftalmología, entre otros. Presentamos un caso descriptivo de esta enfermedad y su manejo.

Palabras clave:

Displasia septo-óptica;
Hipoplasia;
Nervio óptico;
Morsier.

ABSTRACT

Septo-optic dysplasia (SOD) or Morsier syndrome is a rare congenital malformation of infantile neurodevelopment with systemic anatomical and functional involvement. It is characterized by optic nerve hypoplasia, midline brain malformation, and hypothalamic-pituitary axis hypoplasia. The spectrum of clinical manifestations is very wide, from ophthalmological problems to endocrinological disorders that determine the severity and prognosis of these patients. The diagnosis is fundamentally clinical, based on an anamnesis and systematic clinical examination, supported by complementary tests for the study of hormonal deficits and imaging tests that objectify structural malformations. SOD has no cure; however, close follow-up focused on improving comorbidities through hormone replacement, neuropsychological support, and visual correction is necessary to improve the patient's quality of life. Its low incidence and the breadth of forms of presentation require the knowledge and multidisciplinary approach of specialists in Pediatrics, Neurology, Endocrinology and Ophthalmology, among others. We present a descriptive case of this disease and its management.

Keywords:

Septo-optic dysplasia;
Hypoplasia;
Optic nerve;
Morsier.

INTRODUCCIÓN

La displasia septo-óptica (DSO) o Síndrome de Morsier es una patología congénita que cursa con malformaciones de la línea media cerebral. Se

caracteriza por la triada clásica: hipoplasia del nervio óptico (HNO), anomalías de la línea media cerebral (agenesia septum pellucidum y/o cuerpo calloso) e hipoplasia del eje hipotálamo-hipofisario (1-3), si bien esta triada sólo se presenta en el 30-47% de los casos (3).

Correspondencia

Alberto Sánchez Mellado

C/ Dr. Azpitarte, 4. Consultas Externas Oftalmología · 18012 Granada

E-mail: albertosanchezmellado@gmail.com

La incidencia de la DSO es variable (6'3 a 10'9 casos por cada 100.000 habitantes/año), presentando una igual distribución en ambos sexos (4). Aunque su etiología actualmente es desconocida, se cree que existen factores genéticos (mutaciones en genes *HESX1* y *SOX2*) y ambientales que influyen en la gestación temprana (5,6). Las formas clínicas de presentación son muy variables (hipopituitarismo, hipotiroidismo, insuficiencia adrenal, hipogonadismo y/o retraso en el crecimiento y desarrollo) y dependen principalmente del momento diagnóstico (2,4). El diagnóstico tardío y la falta de tratamiento pueden conducir a graves crisis suprarrenales, hipoglucemias e incluso, a la muerte de los pacientes (7). La detección por parte del oftalmólogo de una HNO es una prueba necesaria que ayudará en la confirmación diagnóstica y en la introducción rápida del tratamiento (2).

En estos casos tan complejos, el trabajo multidisciplinar por parte de pediatras, endocrinos y oftalmólogos es necesario para mejorar la adaptación al medio y permitirles un mejor desarrollo físico.

Presentamos el caso de una paciente para estudio por alta sospecha de HNO en el contexto de posible DSO y su manejo.

CASO CLÍNICO

Paciente de 5 años que acude a valoración por Oftalmología. En su historia clínica presentaba una talla y un peso bajo (p50 y p32, respectivamente), velocidad de crecimiento correcto (p98) y estadio 1 en clasificación de Tanner. A nivel terapéutico estaba recibiendo tratamiento con suplementación hormonal (hormona del crecimiento, tiroxina e hidrocortisona) indicado por Endocrinología. En la exploración oftalmológica destacaba una agudeza visual (AV) de 0,3 y percepción luminosa, ojo derecho y ojo izquierdo respectivamente; presentando un leve nistagmo bilateral. En el fondo de ojo se observó una retina normal y una hipoplasia bilateral marcada de ambos nervios ópticos (Figura 1. Ay B), con un halo blanco amarillento con el borde interno pigmentado (signo del doble anillo). La RMN mostraba una ausencia del septum pellucidum, con la consecuente fusión de los ventrículos laterales en una cavidad única, y una severa atrofia del quiasma, cintillas y nervios ópticos (Figura 1.C y D). Todos estos hallazgos permitieron confirmar el diagnóstico de DSO, planteándose un tratamiento conservador, por parte de Oftalmología, con corrección óptica y seguimiento.

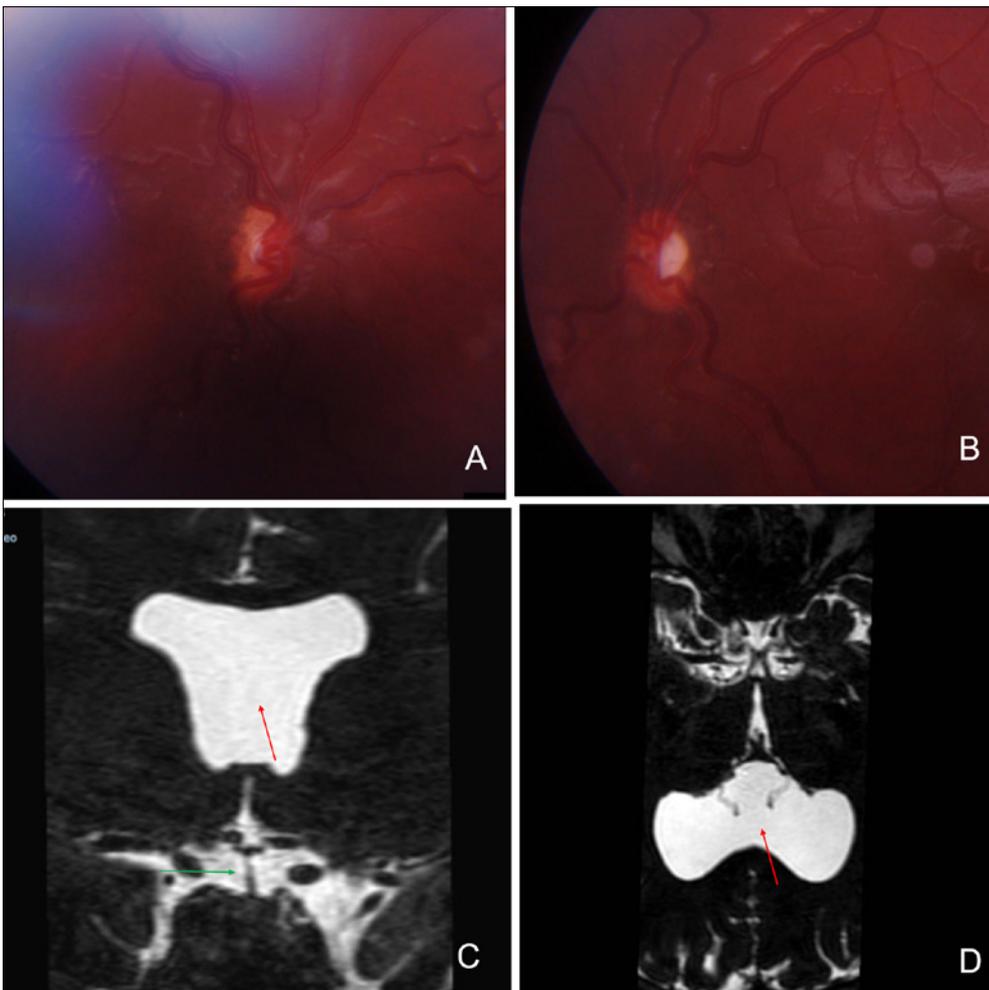


Figura 1. A. Fondo de ojo (F.O.) ojo derecho: se observa una marcada hipoplasia del nervio óptico, con una retina normal sin alteraciones vasculares. B. F.O. ojo izquierdo: hipoplasia nervio óptico, estrechamiento horizontal menos marcado que en ojo derecho. C. RMN en T2, corte coronal: ausencia de septum pellucidum (flecha roja) e infundíbulo reducido de grosor (flecha verde). D. RMN en T2, corte axial: ausencia de septum pellucidum (flecha roja).

DISCUSIÓN

La DSO es una enfermedad congénita que puede tener consecuencias muy graves si el diagnóstico se retrasa. El diagnóstico temprano es fundamental de cara al inicio precoz de un tratamiento sustitutivo que palie las comorbilidades asociadas a los déficits hormonales. El déficit de hormona del crecimiento (GH), seguido del hipotiroidismo central y de la insuficiencia suprarrenal son las principales alteraciones hormonales encontradas (2); todas ellas presentes en nuestra paciente.

El diagnóstico en la época neonatal es extremadamente raro debido a la ausencia de clínica característica. Pudiendo diagnosticarse en recién nacidos con pesos y tallas dentro de la normalidad, en los que los déficits hormonales se manifestarían de una forma más tardía (4). Los trastornos visuales precoces (nistagmo pendular o rotatorio, estrabismo, incapacidad para fijar la mirada o un deterioro de la agudeza visual variable) pueden presentarse como signos y síntomas guía que orientan hacia la sospecha diagnóstica.

El principal hallazgo clínico que suele apreciarse en los tres primeros meses de vida es el nistagmo, especialmente en los casos de HNO bilateral. Más tardíamente, sobre el primer año de vida, puede aparecer estrabismo, especialmente con HNO unilateral o bilateral asimétrica. Finalmente, la pérdida de AV progresiva entre la infancia y la edad adulta conduce a ceguera legal en un alto porcentaje de casos (3).

Nuestra paciente presentaba un nistagmo y una pérdida de AV asimétrica. Esta afectación unilateral es un factor de riesgo dado que puede ser catalogado de inicio como ambliopía, diagnosticándose estos pacientes de forma más tardía, ya con clínica de déficit hormonal (3). Los hallazgos en la exploración de los movimientos oculares son muy variable, desde normales, endotropía, exotropía o incluso patrones de cambio (endotropía a exotropía) (2). Esto parece correlacionarse con la pérdida de células ganglionares y la consecuente reducción de la función visual.

La HNO, por definición, se caracteriza por disco/s ópticos de apariencia pequeña, como en el caso de nuestra paciente, y en muchas ocasiones suelen asociar signos como inclinación del disco, tortuosidad de vasos retinianos y anillo pigmentado alrededor del disco (signo del doble anillo) (3).

Respecto a las pruebas de neuroimagen, la Resonancia Magnética (RM) craneal es la prueba de elección por delante de la Tomografía Computerizada (TC) para el diagnóstico de la DSO. La RM, además de las anomalías de los ventrículos laterales evidenciada en el TC, nos permitirá observar en detalle las anomalías de la vía óptica y del eje hipotálamo-hipofisario (2). Los resultados de RM craneal y orbitaria de la paciente

mostraban una ausencia del septum pellucidum, cavidad única ventricular, y severa atrofia de quiasma, cintillas y nervios ópticos, además de un menor tamaño hipofisario e infundíbulo de menor grosor para el esperado a su edad. Todos ellos se identifican como hallazgos típicos de la DSO (8).

CONCLUSIÓN

El espectro clínico tan variable de la DSO supone un desafío diagnóstico a pesar del avance en las pruebas de neuroimagen y los test genéticos. Con la exposición de este caso se pretende dar a conocer una patología que requiere un alto índice de sospecha para su diagnóstico y tratamiento precoz, realzando la importancia del trabajo multidisciplinar en su abordaje.

CONFLICTO DE INTERESES

Los autores/as de este artículo declaran no tener ningún tipo de conflicto de intereses respecto a lo expuesto en el presente trabajo.

DECLARACIONES DE INTERÉS

Ninguna.

DECLARACIÓN DE CONSENTIMIENTO DEL PACIENTE

Se obtuvo el consentimiento informado del paciente/ padres.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Musgrove JM, Riley C. Septo-Optic Dysplasia: A Case Study. *Neonatal Netw.* 2016;35(1):13-18. doi:10.1891/0730-0832.35.1.13
2. Garcia-Filion P, Borchert M. Optic nerve hypoplasia syndrome: A review of the epidemiology and clinical associations. *Curr Treat Options Neurol.* 2013;15(1):78-89. doi:10.1007/s11940-012-0209-2
3. Ganau M, Huet S, Syrmos N, Meloni M, Jayamohan J. Neuro-ophthalmological manifestations of septo-optic dysplasia: Current perspectives. *Eye Brain.* 2019;11:37-47. doi:10.2147/EB.S186307

4. Revista Española Endocrinología Pediátrica - Displasia septo-óptica de presentación neonatal. <https://www.endocrinologiapediatrica.org/modules.php?name=articulos&idarticulo=88&idlangart=ES>. Accessed May 4, 2021.
5. Dattani MT, Martinez-Barbera JP, Thomas PQ, et al. Mutations in the homeobox gene HESX1/Hesx1 associated with septo-optic dysplasia in human and mouse. *Nat Genet.* 1998;19(2):125-133. doi:10.1038/477
6. Kelberman D, De Castro SCP, Huang S, et al. SOX2 plays a critical role in the pituitary, forebrain, and eye during human embryonic development. *J Clin Endocrinol Metab.* 2008;93(5):1865-1873. doi:10.1210/jc.2007-2337
7. Signorini SG, Decio A, Fedeli C, et al. Septo-optic dysplasia in childhood: The neurological, cognitive and neuro-ophthalmological perspective. *Dev Med Child Neurol.* 2012;54(11):1018-1024. doi:10.1111/j.1469-8749.2012.04404.x
8. Ward DJ, Connolly DJA, Griffiths PD. Review of the MRI brain findings of septo-optic dysplasia. *Clin Radiol.* 2021;76(2):160.e1-160.e14. doi:10.1016/j.crad.2020.09.007

Si desea citar nuestro artículo:

Sánchez Mellado A, Montoro Moreno R, Lacorzana J. Displasia septo-óptica/síndrome de Morsier; una enfermedad que sospechar. *Actual Med.* 2022;107(816):117-120. DOI:10.15568/am.2022.816.cc01