

# DIAGNÓSTICO POR IMAGEN DE DISPLASIA SEPTO-ÓPTICA: A PROPÓSITO DE UN CASO

Servicio de Imagen, Hospital Alcántara, Guayaquil-Ecuador. Departamento de Postgrado de Imagenología, Universidad Internacional del Ecuador, Guayaquil-Ecuador.

## INTRODUCCIÓN

La displasia septo-óptica (SOD), también conocida como síndrome De Morsier, descrito en 1956, es una rara disrupción del desarrollo del prosencéfalo, con una prevalencia estimada de 1 en cada 50,000 nacidos vivos. Se caracteriza por hipoplasia del nervio óptico, ausencia del septum pellucidum y, en dos tercios de los casos, disfunción hipotalámico-pituitaria, formando parte del espectro de la holoprosencéfalia. Los factores de riesgo incluyen diabetes materna, edad materna temprana, parto pretérmino, preeclampsia, exposición a ciertos fármacos, abuso de sustancias e infecciones virales como el citomegalovirus.

### Objetivos

Presentar un caso clínico de displasia septo-óptica, destacando sus características clínicas, diagnóstico por imagen, bases moleculares-genéticas, manejo y tratamiento. Además, de explicar la importancia del diagnóstico temprano y el manejo interdisciplinario para optimizar los resultados clínicos.

## MATERIAL Y MÉTODO

Estudio descriptivo, retrospectivo y observacional de un caso de displasia septo-óptica.

## CASO CLÍNICO

Presentamos el caso de una adolescente de 14 años de sexo femenino referida a nuestra unidad con antecedentes significativos de nistagmo congénito y miopía, tratada mediante el uso de lentes correctivos. Desde la infancia, ha presentado un retraso en su desarrollo general y en el lenguaje, lo cual ha requerido intervenciones multidisciplinarias. Entre los síntomas adicionales, la paciente ha experimentado cefalea recurrente y movimientos mioclonicos eventuales, los cuales no han sido consistentes ni han progresado en frecuencia.

En cuanto a los antecedentes obstétricos, la paciente fue producto de una cesárea debido a la presencia de ruptura prematura de membranas (RPM), lo que probablemente contribuyó a algunos de los problemas de desarrollo observados.

Clínicamente puede tener una gran variedad de presentaciones (figura 1). Depende principalmente de si está asociada o no esquizencefalia (~50% de los casos). Esta asociación se utiliza para definir dos formas de la condición:

- No asociado con esquizencefalia:** aparato visual más severamente afectado, con disfunción hipotalámico-pituitaria presente en el 60-80% de los pacientes, puede presentarse como hipoglucemia en el período neonatal, glándula pituitaria pequeña con infundibulo hipoplásico o ausente y pituitaria posterior ectópica visto como un foco de alta intensidad de señal T1 en la eminencia media de hipotálamo y bulbos olfativos puede estar ausente (arhinencefalia)
- Asociado con esquizencefalia:** donde los nervios ópticos son menos afectados, presenta anomalías corticales: polimicrogiria, displasia cortical, puede ser etiológicamente diferente y a veces ser referido como **displasia septo-óptica plus**.

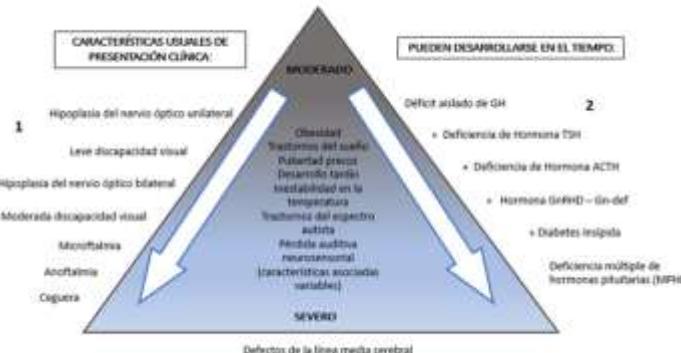


Figura 1: Espectro de gravedad de la tríada de anomalías encontradas en la displasia septo-óptica y las características clínicas asociadas de forma variable.

### Bases moleculares y genéticas:

La displasia septo-óptica (SOD) es una condición que, en la mayoría de los casos, ocurre de forma esporádica, aunque también puede presentarse con antecedentes familiares asociados a mutaciones en los genes *HESX1* y *SOX2*. La mutación homocigótica de *HESX1* sigue un patrón autosómico recesivo, mientras que las mutaciones heterocigóticas de *SOX2* son autosómicas dominantes y se asocian con un fenotipo clínico menos severo, incluyendo anoftalmia o microftalmia. Además, *SOX2* puede relacionarse con retraso del desarrollo, baja estatura, atresia esofágica, anomalías en los genitales masculinos y pérdida auditiva.

## DIAGNÓSTICO POR IMAGEN

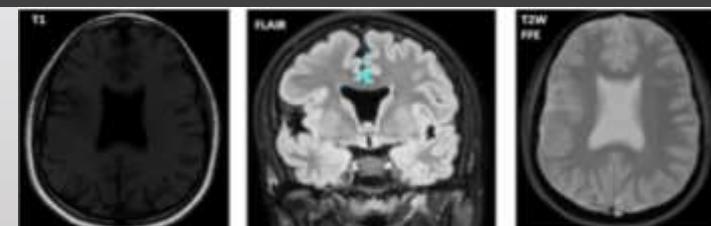


Figura 2: RMN de cerebro en 3 secuencias: Ausencia del cavum del septo pellucidum (cortesía: Departamento de Imágenes Hospital Alcántara).

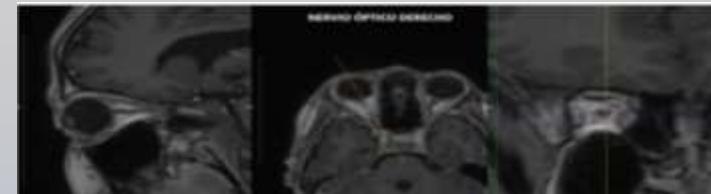


Figura 3: RMN Cerebro secuencia T1: Nervio óptico derecho con sus segmentos: intraocular, intraorbital, intracanalicular, e intracranial (cortesía: Departamento de Imágenes Hospital Alcántara).

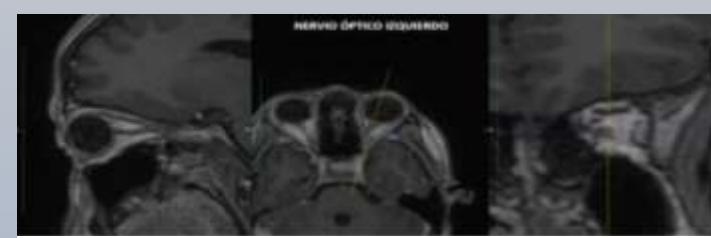


Figura 4: RMN Cerebro secuencia T1: Nervio óptico izquierdo con sus segmentos: intraocular, intraorbital, intracanalicular e intracranial (cortesía: Departamento de Imágenes Hospital Alcántara).

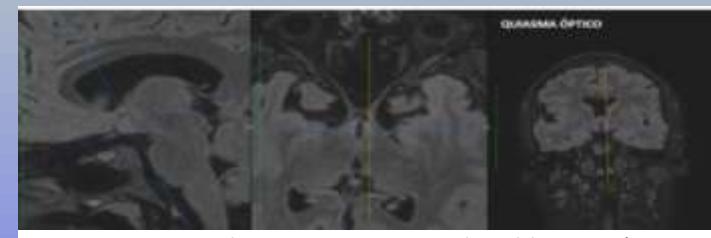


Figura 5: RMN Cerebro secuencia FLAIR: Hipoplasia del quiasma óptico (cortesía: Departamento de Imágenes Hospital Alcántara).

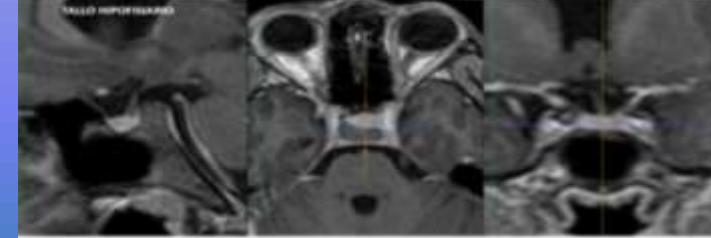


Figura 6: RMN Cerebro secuencia FLAIR: Hipoplasia del tallo hipofisario (cortesía: Departamento de Imágenes Hospital Alcántara).

## MANEJO Y TRATAMIENTO:

El manejo de la displasia septo-óptica requiere un enfoque multidisciplinario con seguimiento cada seis meses, reemplazo hormonal en caso de deficiencias endocrinas, y consejería genética para informar a las familias sobre el pronóstico y las implicaciones hereditarias. Este enfoque integral busca mejorar la calidad de vida y el manejo clínico de los pacientes a largo plazo.

## DISCUSIÓN Y CONCLUSIÓN

La displasia septo-óptica requiere un enfoque diagnóstico que combine ecografía prenatal y resonancia magnética (RMN). La ecografía es fundamental para la detección inicial de anomalías estructurales en el período fetal, mientras que la RMN ofrece una confirmación detallada de las características típicas de la enfermedad, como la hipoplasia del nervio óptico y la ausencia del septum pellucidum. Esta estrategia de diagnóstico combinado es esencial para optimizar el manejo clínico y resalta la importancia de estudios longitudinales que permitan desarrollar criterios diagnósticos.

## REFERENCIAS

1. Rasuli, B., & Singh, G. (2008). Septo-optic dysplasia. Radiopaedia.org. <https://doi.org/10.53347/rid-4800>
2. Webb, Emma & Dattani, Mehal. (2009). Septo-optic dysplasia. European journal of human genetics : EJHG. 18. 393-7. 10.1038/ejhg.2009.125.
3. Septo-optic dysplasia | Hereditary ocular diseases. (s.f.). <https://disorders.eyes.arizona.edu/disorders/septo-optic-dysplasia>
4. Carter, S. W., Boyd, B. K., & Ghosh, S. (2020). Abnormalities of the Fetal Central Nervous System: Prenatal US Diagnosis with Postnatal Correlation. *Radiology*, 294(1), 148-157. <https://doi.org/10.1148/radiol.2020200094>
5. Leonhardt, E. E., & Tan-Simm, P. (2005). Septo-Optic dysplasia. *Journal Of Diagnostic Medical Sonography*, 21(6), 479-486. <https://doi.org/10.1177/8756479305282915>
6. Eurorad.org. (s.f.). Eurorad - Brought To You By The ESR. <https://eurorad.org/case/1857> DOI:10.35100/eurorad.case.1857 ISSN:1563-4086
7. Winter, T. C., Kennedy, A. M., & Woodward, P. J. (2015). Holoprosencephaly: A Survey of the Entity, with Embryology and Fetal Imaging. *Radiographics*, 35(1), 275-290. <https://doi.org/10.1148/radiol.14140404>
8. Saltman, E., Bernocci, F., & Suran, Y. A. (2017). Displasia septo-óptica. *Revista Argentina de Radiología / Argentinian Journal Of Radiology*, 82(01), 036-038. <https://doi.org/10.1016/j.radi.2017.05.006>
9. Palú, R., Sahoo, J. P., Kamalatharan, S., & Sridharan, K. (2018). Nailing septo-optic dysplasia. *BMJ Case Reports*, bcr-2018-223395. <https://doi.org/10.1136/bcr-2017-223395>
10. Casella, A. C., Mendoza, B., Chaquín, V., & Piñeyro, M. (2023). Displasia septo-óptica (síndrome de De Morsier) con hipopituitarismo y sus múltiples complicaciones. *Revista Médica del Uruguay*, 93(4), e701. <https://doi.org/10.29193/rmu.39.4.7>