



Sociedad Neurológica Argentina
Filial de la Federación Mundial
de Neurología

Neurología Argentina

www.elsevier.es/neurolarg



Casuística

Displasia septóptica: diagnóstico en adulto



Joaquín Martín Cuartero^{a,*}, Ignacio Quintana Martínez^a, Susana Solanas Álava^a,
Fernando Jarauta Salvador^b, David Ibañez Muñoz^a y Romina Zalazar^a

^a Médico especialista en Radiodiagnóstico, Sección de Radiología, Hospital Reina Sofía, Tudela, Navarra, España

^b Médico especialista en Neurología, Servicio de Medicina Interna, Hospital Reina Sofía, Tudela, Navarra, España

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Historia del artículo:

Recibido el 7 de junio de 2015

Aceptado el 11 de noviembre de 2015

On-line el 16 de febrero de 2016

Palabras clave:

Displasia septóptica

Ausencia de septo pelúcido

Hipoplasia de nervios ópticos

R E S U M E N

Introducción: La displasia septóptica es un síndrome congénito poco común, que engloba varias entidades, caracterizadas por alteraciones del septo pelúcido, hipotálamo, hipófisis y estructuras ópticas.

Caso clínico: Presentamos un caso de un adulto con antecedentes de retraso en el desarrollo psicomotor, con clínica de crisis comicial y estrabismo. En los estudios de neuroimagen se evidenció ausencia de septo pelúcido y atrofia de los nervios ópticos.

Conclusión: Este síndrome suele diagnosticarse en recién nacidos por las alteraciones precoces en su desarrollo psicomotor, secundario a las anomalías anatómicas y endocrinológicas. Existen casos diagnosticados en la edad adulta, a menudo como hallazgo casual.

© 2016 Sociedad Neurológica Argentina. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

Septo-optic dysplasia: diagnosis in adult patient

A B S T R A C T

Introduction: Septo-optic dysplasia is a rare congenital syndrome, which includes several entities characterized by alterations in the septo-optic pellucidum, hypothalamus, pituitary gland and optical structures.

Case: We present the case of an adult with history of delayed psychomotor development, who presented with epileptic seizures and strabismus. Neuroimaging studies showed absence of septum pellucidum and atrophy of the optic nerves.

Conclusion: This syndrome is usually diagnosed in newborns by early alterations in psychomotor development, due to anatomical and endocrine abnormalities. Diagnosis in adult patients has been described, usually as a casual finding.

© 2016 Sociedad Neurológica Argentina. Published by Elsevier España, S.L.U. All rights reserved.

Keywords:

Septo-optic dysplasia

Absence of septum pellucidum

Optic nerve hypoplasia

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: jmciar@hotmail.com (J. Martín Cuartero).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.neuarg.2015.11.002>

1853-0028/© 2016 Sociedad Neurológica Argentina. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

Caso clínico

Presentamos el caso de un varón de 46 años, que acudió a nuestro hospital con un primer episodio de crisis comicial generalizada tónico-clónica coincidente con ingesta enólica superior a la habitual.

Entre sus antecedentes personales, no documentados por ser inmigrante y no contar con su historial, cabía destacar haber nacido por parto domiciliario a término, «enfermedad digestiva grave» en la infancia, retraso en la adquisición del lenguaje (3-4 años) y de la deambulación (5 años), aunque con escolarización y actividad laboral posteriores aparentemente normales, estrabismo presumiblemente congénito, cardiopatía isquémica y consumo importante de alcohol hasta un año antes de la crisis y moderado desde entonces.

En la exploración se objetivaba una limitación completa de la abducción ocular bilateral con nistagmo en las miradas conjugadas laterales como único dato reseñable, siendo el resto de las exploraciones neurológica y física normales, incluido un correcto desarrollo estatura-ponderal.

Se le realizó una tomografía computarizada craneal urgente y posteriormente una resonancia magnética programada. En los estudios de imagen se identificaba un cráneo de morfología braquicefálica, con ausencia de septo pelúcido, marcada dilatación de los ventrículos laterales y, en menor medida, del tercero (fig. 1). Existía adelgazamiento del cuerpo caloso, más marcada a nivel de su porción anterior (fig. 2). Se evidenciaba convergencia de los globos oculares en relación con estrabismo, así como discreta atrofia de los nervios ópticos (fig. 3). Ante estos hallazgos, se diagnosticó de displasia septo-óptica.

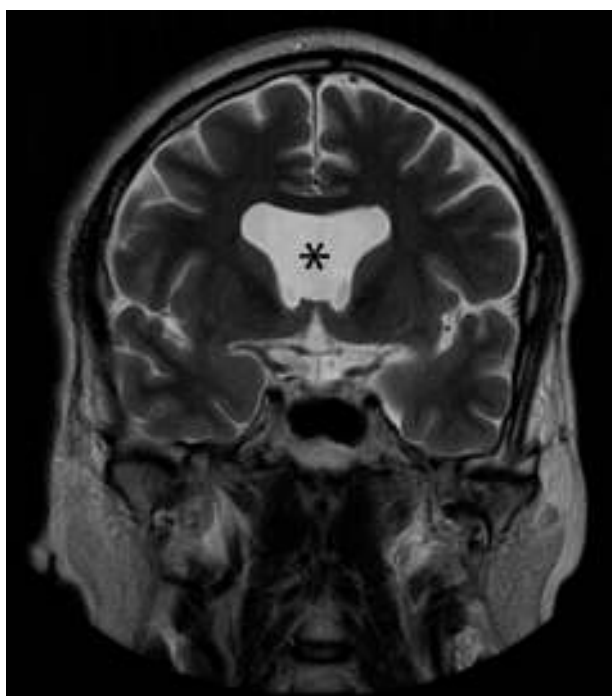


Figura 1 – RM potenciada en T2 (plano coronal). Ausencia de septo pelúcido (asterisco), con dilatación de los ventrículos laterales.

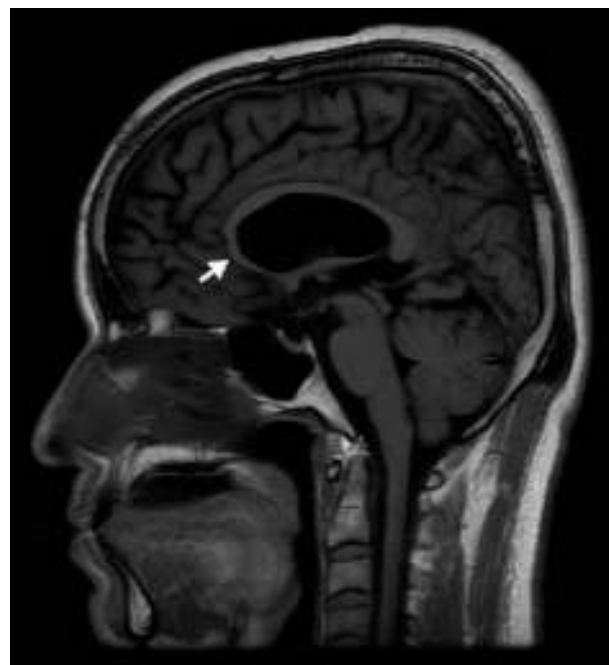


Figura 2 – RM potenciada en T1 (plano sagital). Adelgazamiento del cuerpo caloso, más marcada a nivel de su porción anterior (flecha).

Posteriormente, se realizaron estudios analíticos, que mostraron valores normales de las hormonas del eje hipotálamo-hipofisario (tirotropina, folitropina, lutropina, corticotropina, somatotropina, cortisol, testosterona, prolactina), función hepática y renal, y hemograma.

Comentarios

La displasia septo-óptica es un síndrome congénito poco frecuente caracterizado por ausencia de septo pelúcido e hipoplasia de uno o ambos nervios ópticos, asociación descrita por Morsier en 1956¹.

En la actualidad forman parte de este síndrome una gran variedad de entidades con cuadros clínicos diversos, que tienen en común la alteración en el desarrollo embriológico de las estructuras de la línea media cerebral. Se han postulado como etiologías probables los daños isquémicos, la exposición a tóxicos, las infecciones, la edad joven de las madres gestantes y la prematuridad². Esto podrá dar lugar a alteraciones del septo pelúcido, cuerpo caloso, hipotálamo, hipófisis y estructuras ópticas. Algunos la consideran una forma menor de holoprosencefalia³.

La displasia septo-óptica se descubre con frecuencia en recién nacidos o niños pequeños, habitualmente por la presencia de nistagmo ocular, crisis convulsivas, déficit visual y/o retraso psicomotor.

La presencia de hipoplasia óptica es necesaria para el diagnóstico de displasia septo-óptica, pudiendo ser uni o bilateral. En la exploración, la papila puede ser pequeña, pálida y con doble contorno. Suelen existir alteraciones visuales, que van desde la disminución de la agudeza visual hasta la ceguera, y presencia de nistagmo⁴.

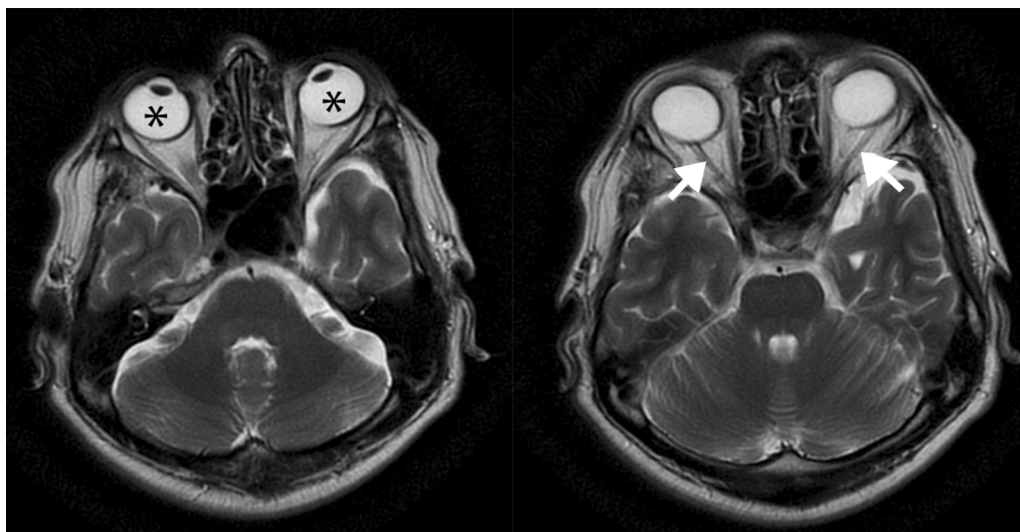


Figura 3 – RM potenciada en T2 (plano axial). Convergencia de los globos oculares en relación con estrabismo (asteriscos) y discreta atrofia de los nervios ópticos (flechas).

Aunque el desarrollo psicomotor puede ser normal, se han descrito casos de hemiplejía, espasticidad, autismo, retraso mental, epilepsia, alteraciones en el aprendizaje, parálisis de pares craneales, déficit de atención y otros cuadros psiquiátricos⁵. Se ha descrito un «síndrome de displasia septóptica plus» cuando existen alteraciones corticales, importante retraso del desarrollo y déficits motores espásticos⁶.

Las alteraciones endocrinas debidas a la disfunción del eje hipotálamo-hipofisario son frecuentes, aunque no están siempre presentes. El déficit hormonal más frecuente es el de la hormona del crecimiento, que en lactantes a menudo se manifiesta con hipoglucemias que dan apneas, hipotonía y convulsiones. Posteriormente, será más evidente el retraso del crecimiento. Se ha descrito también casos de hipopituitarismo con ictericia colestásica neonatal, diabetes insípida, pubertad precoz, hipogonadismo e insuficiencia suprarrenal⁷.

En los estudios de imagen puede existir ausencia de septo pelúcido, agenesia del cuerpo calloso, atrofia cerebelosa, porencefalia, dilatación ventricular, lipomas, quistes cerebrales, alteraciones de la migración neuronal (esquisencefalia) y alteraciones de la glándula hipofisaria (aplasia, hipoplasia o ectopia)⁴. También se ha descrito presencia de anomalías vasculares asociadas⁸.

La ausencia del septo pelúcido no es necesaria ni específica de este síndrome. Este hallazgo se pueden presentar de forma aislada sin otras anomalías, en el contexto de holoprosencefalia, agenesia del cuerpo calloso, Chiari II, hidrocefalia obstructivas o procesos encefaloclásticos (hidranencefalia, porencefalia)².

Aunque lo más frecuente es que este síndrome se presente en recién nacidos o niños pequeños, como ya hemos mencionado, en ocasiones se descubre de forma prenatal mediante estudios de ecografía⁹. No es extraño que se descubra este síndrome en niños mayores o adultos con presentación

clínica tardía¹⁰ o como hallazgo casual durante la realización de estudios de neuroimagen^{11,12}.

También se ha descrito en autopsias de fallecidos, algunos de ellos niños, lo que se ha relacionado con un mayor riesgo de muerte súbita principalmente por la alteración de la regulación hormonal y posibles crisis suprarrenales desencadenadas por infecciones víricas^{7,13,14}.

En otros casos probablemente sea un hallazgo casual en la autopsia, al igual que los casos que se descubren a la edad adulta de forma incidental. Serían pacientes que no han tenido graves problemas visuales ni en su desarrollo psicomotor, por la ausencia o escasa alteración hormonal, y que no han consultado o sido valorados en su infancia. El caso que presentamos probablemente corresponda a uno de esos casos, descubierto a la edad adulta de forma casual por el episodio de crisis comicial de dudosa relación con el síndrome.

Responsabilidades éticas

Protección de personas y animales. Los autores declaran que para esta investigación no se han realizado experimentos en seres humanos ni en animales.

Confidencialidad de los datos. Los autores declaran que en este artículo no aparecen datos de pacientes.

Derecho a la privacidad y consentimiento informado. Los autores han obtenido el consentimiento informado de los pacientes y/o sujetos referidos en el artículo. Este documento obra en poder del autor de correspondencia.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

BIBLIOGRAFÍA

1. De Morsier G. Études sur les dysgraphies craniocéphaliques. Agénésie du septum lucidum avec malformation du tractus optique. La dysplasie septo-optique. *Schw Arch Neurol Psych.* 1956;77:267-92.
2. León-González M, García-Peñas JJ, Puertas-Bordallo D, López-Pino MA, Argente-Oliver J, Cantarín-Extremera V. Evolución natural de la displasia septoóptica: análisis retrospectivo de 20 casos. *Rev Neurol.* 2012;54:321-31.
3. Grossman y Yousem. *Neurorradiología.* Madrid: Marban; 2007. p. 423-424.
4. Díaz-Rubio JL, González-Carrillo CP, Fernández-de Ortega L, Otaolauruchi-Solís O, Torres-Bernal L, Quiroz-Mercado H, et al. Displasia septóptica (síndrome de Morsier): a propósito de un caso. *Rev Neurol.* 2008;47:247-8.
5. Bini P, Montalbetti L, Tosca P, Ratti MT, Uggetti C, Moglia A, et al. Septo-optic dysplasia and psychiatric disorders: A case report. *Cogn Behav Neurol.* 2008;21:254-7.
6. Miller SP, Shevell MI, Patenaude Y, Poulin C, O'Gorman AM. Septo-optic dysplasia plus: A spectrum of malformations of cortical development. *Neurology.* 2000;54:1701-3.
7. Martínez-Sánchez L, Arce A, Caritg-Bosch J, Campistol J, Pavía C, Gean-Molins E. Displasia septóptica. *Rev Neurol.* 2002;35:439-42.
8. Chiaramonte I, Cappello G, Uccello A, Guarrera V, D'Amore A, Cavallaro T, et al. Vascular cerebral anomalies associated with septo-optic dysplasia. A case report. *Neuroradiol J.* 2013;26:66-70.
9. Hung JH, Shen SH, Guo WY, Chen CY, Chao KC, Yang MJ, et al. Prenatal diagnosis of schizencephaly with septo-optic dysplasia by ultrasound and magnetic resonance imaging. *J Obstet Gynaecol Res.* 2008;34:674-9.
10. Rousseaux M, Lesoin F, Dubois F, Clarisse J, Petit H. Septo-optic dysplasia disclosed in adults. *Ann Med Interne.* 1986;137:536-8.
11. Corliss BM, Small JE. Incidental discovery of subtle-variant septooptic dysplasia in an adult with headaches: A novel case with pathophysiologic implications. *Clin Imaging.* 2013;37:753-5.
12. Fanny M, Bringer-Deutsch S, Koffi A, Horo A, Konan Blé R, Touré-Ecra A, et al. Septo-optic dysplasia (de Morsier's syndrome). About one case discovered during the pregnancy. *Gynecol Obstet Fertil.* 2011;39:49-52.
13. Gilbert JD, Scott G, Byard RW. Septo-optic dysplasia and unexpected adult death —an autopsy approach. *J Forensic Sci.* 2001;46:913-5.
14. Brodsky MC, Conte FA, Taylor D, Hoyt CS, Mrak RE. Sudden death in septo-optic dysplasia. Report of 5 cases. *Arch Ophthalmol.* 1997;115:66-70.