

Anoftalmía bilateral por displasia septo-óptica: Síndrome de De Morsier.

Jorge Arturo Aviña F.¹, Juan José Martínez T.,¹
Ana Araceli Navarrete G¹.

Resumen

Introducción: La displasia septo-óptica es una enfermedad congénita caracterizada por hipoplasia de uno o ambos nervios ópticos que se acompaña de malformaciones cerebrales de la línea media y disfunción hipotálamo-hipofisiaria. **Objetivo:** Mostrar un caso ilustrativo del estudio de pacientes con anoftalmía y retraso psicomotor, con énfasis en los diagnósticos diferenciales. **Caso clínico:** Lactante femenina de 18 meses de edad con anoftalmía bilateral, asociada con ausencia en el desarrollo de los nervios ópticos e hipoplasia del septum pellucidum corroborada por tomografía craneal, el cariotipo normal descartó la posibilidad de cromosomopatía. **Conclusión:** Caso clínico esporádico de displasia septo-óptica: síndrome de De Morsier extremo sin manifestaciones neurológicas o endocrinológicas.

(**Palabras clave:** anoftalmía; displasia septo-óptica, síndrome de De Morsier).

Rev Chil Pediatr 76 (3); 287-290, 2005

Anophthalmia bilateral caused by septo-optic dysplasia: the De Morsier syndrome.

Introduction: Septo-optic dysplasia is a congenital disease characterized by hypoplasia of one or both optic nerves accompanied by cerebral malformations of the midline and hypothalamic-pituitary dysfunction.

Objective: to present an illustrative case of a patient with anophthalmia and delayed psychomotor development, with emphasis on the differential diagnosis. **Case:** A female 18 month old infant with bilateral anophthalmia associated with absence of the development of the optic nerves and hypoplasia of the septum pellucidum, confirmed by CT, and with a normal karyotype. **Conclusion:** An extreme sporadic De Morsier syndrome case with septo-optic dysplasia without neurological or endocrine manifestations.

(**Key words:** anophthalmia, septo-optic dysplasia, De Morsier syndrome).

Rev Chil Pediatr 76 (3); 287-290, 2005

1. Pediatra, Investigador Clínico. Hospital IMSS 14, Guadalajara, México.

Trabajo recibido el 6 de enero de 2005, devuelto para corregir el 11 de abril de 2005, segunda versión el 14 de abril de 2005, aceptado para publicación el 18 de abril de 2005.

Autor responsable: Jorge Arturo Aviña Fierro. E-mail: avinafie@terra.com.mx

INTRODUCCIÓN

La displasia septo óptica es una entidad neurológica descrita en 1956 por De Morsier¹, caracterizada por alteración de estructuras de la línea media, especialmente ausencia o hipoplasia del septum pellucidum, hipoplasia de los nervios ópticos y en un 65% de los casos, alteración variable de la función hipotálamo-hipofisiaria^{2,3}. La etiología puede deberse a causas genéticas o adquiridas; la mayoría de los casos son esporádicos y se presentan en madres muy jóvenes, que suelen desarrollar alteraciones en útero de lesiones isquémicas en el primer trimestre de la gestación. Además de deficiencias en el desarrollo del mesénquima, teniendo como proceso común la falta de irrigación o de aporte de oxígeno al cerebro anterior durante su etapa de formación alrededor de la sexta semana de gestación⁴. El estudio de tomografía craneal suele mostrar la ausencia del tejido ocular, una megacisterna magna con amplia comunicación con las cisternas perimesencefálicas e hipoplasia del septum pellucidum; en la resonancia magnética suele constatar la ausencia de ambos nervios ópticos, la hipoplasia del quiasma óptico y la disgenesia del cuerpo calloso⁵.

La frecuencia del síndrome de De Morsier es aproximadamente de 1 por cada 20 000 nacidos vivos.

CASO CLÍNICO

Niña de 18 meses de edad, producto de tercera gestación, con embarazo normo-evolutivo; padre 23 años, madre 22 años, dos hermanos de 8 y 4 años vivos, sanos; padres jóvenes sanos, no consanguíneos, sin toxicomanías. Recién nacido pretérmino de 37 semanas, parto cesárea iterativa, peso al nacimiento 2 800 g, talla 46 cm, con hallazgo de anoftalmía bilateral, sin otras manifestaciones físicas de malformaciones; Apgar 7-8. El examen oftalmológico inicial, reveló pequeñas hendiduras palpebrales con ausencia de ambos ojos y de otras estructuras oculares e inexistencia de musculatura ocular extrínseca. Se estudió posibilidad de cromosomopatía pero el resultado del cariotipo fue normal sin concluirse inicialmente diagnóstico definitivo; la ceguera no tenía tratamiento y sólo se manejó con uso de prótesis expansoras de la cavidad ocular

para intentar posteriormente uso de prótesis oculares.

La paciente presentó retraso del crecimiento y moderada hipotonía y laxitud, llegando a sentarse al año de edad. Actualmente, a los 18 meses aún no camina y además presenta retraso en adquisición de destrezas por la ceguera asociada; el lenguaje es escaso, pero muestra comprensión cuando se le habla. Se hospitalizó a los 15 meses de edad por neumonía bacteriana, realizándosele investigación clínica diagnóstica por morfología corporal sindrómica sugestiva de síndrome De Morsier: dismorfia craneofacial con facies peculiar por anoftalmía bilateral, hipertelorismo, hendiduras palpebrales pequeñas, hipoplasia palpebral, ambas cavidades oculares con presencia de prótesis expansoras, puente nasal deprimido, nariz de base ancha, narinas antevertidas, implantación baja de pabellones auriculares, boca alargada con labios delgados (figura 1); peso actual 10,5 kg, talla 85 cm, resto de exploración física sin hallazgos relevantes. Se solicitó tomografía craneal que corroboró ausencia de tejidos oculares y displasia septo-óptica con hipoplasia de septum pellucidum, separación casi inexistente entre ventrículos laterales e hipoplasia del cuerpo calloso (figura 2). No se encontró ningún hallazgo de disfunción endocrinológica hipotalámica o hipofisiaria no hubo



Figura 1.

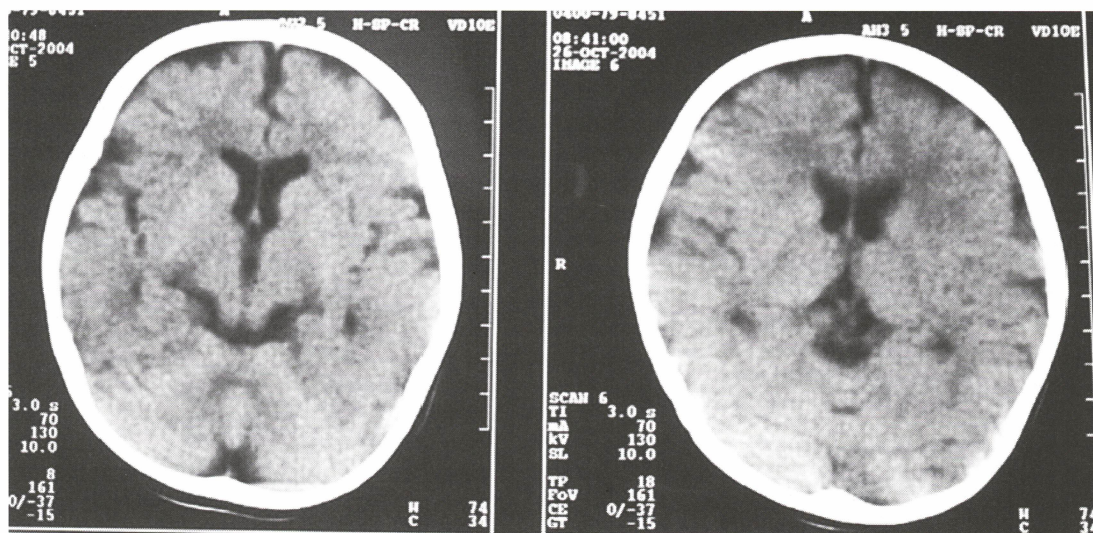


Figura 2.

Discusión

La anoftalmía es una ausencia total de estructuras oculares y tejidos neuroectodérmicos dentro de las órbitas. La forma primaria se debe a la ausencia en el cierre de las vesículas ópticas; la secundaria está causada por la falta de formación del ojo y suele asociarse a otras malformaciones cerebrales; la degenerativa se presenta por regresión o involución de una vesícula óptica previamente formada. La displasia septo-óptica o síndrome de De Morsier puede presentar diferentes cuadros clínicos⁶, dependiendo del grado de compromiso de las estructuras involucradas como hipoplasia del nervio óptico y el quiasma, ausencia o hipoplasia del cuerpo caloso, ausencia del septum pellucidum y de los cambios dados por la existencia de hipopituitarismo con alteraciones hormonales (defecto de la hormona del crecimiento que es el déficit hormonal más frecuente (73%), diabetes insípida por defectos de la hormona antidiurética (26%), hipotiroidismo por déficit de hormona estimulante del tiroides (21%), precocidad sexual, hipogonadismo hipogonadotrópico o insuficiencia adrenal). La hipoplasia del nervio óptico puede ser de grado variable, los casos leves revelan al examen oftalmológico falta de detalle visual, defectos en campos visuales, alteración en percepción de profundidad y fotofobia. Los grados más seve-

ros incluyen otros síntomas como hipotonías, alteraciones mentales, retardo psicomotor y los casos de asociación con displasias corticales pueden presentar convulsiones⁷.

Los pacientes suelen dividirse en tres grupos, según los hallazgos en el estudio imagenológico: Grupo 1 con anomalías de la migración neuronal como heterotopia de sustancia gris o esquizecefalia, ausencia parcial del septum pellucidum y alteración en el desarrollo de la hiposis; grupo 2 con una forma de holoprosencefalia lobar con hipoplasia de septum pellucidum y de sustancia blanca que lleva a ventriculomegalia, hipoplasia de la rodilla del cuerpo caloso y de la hoz del cerebro; y grupo 3 con hipoplasia del nervio óptico que se acompaña de ectopia de pituitaria posterior⁸.

El diagnóstico diferencial de este paciente se realizó con el síndrome de Lenz de microftalmía/anoftalmía pero no había alteraciones en manos como polidactilia, sindactilia o clinodactilia, ni malformaciones cardíacas o genitourinarias y aunque tiene implantación baja de pabellones auriculares no presenta hipoacusia; el síndrome de Fryns se acompaña de hernia diafragmática y alteraciones falángicas; el síndrome de Matthew-Wood implica hipoplasia pulmonar y el síndrome de Walter-Warburg tiene distrofia muscular y alteraciones cerebelosas que no tiene esta paciente; el síndrome oftalmocrómico de Waardenburg tiene deformi-

dades en extremidades y retardo mental severo. La severidad de anoftalmía descartaba otras causas de microftalmía como los síndromes de Axenfeld (con anomalías óseas y articulares) y de Aicardi (retardo mental severo y convulsiones). El síndrome de Fryns tiene ausencia de tejidos oculares, malformaciones faciales, y además fallos en la soldadura de la hendidura palatina; no hubo otras manifestaciones para integrar un síndrome óculo-cerebro-cutáneo.

El caso corresponde al extremo más grave del espectro clínico con ausencia del desarrollo de las vesículas ópticas que llevó a una anoftalmía bilateral, sin embargo, no presentó afección endocrinológica. Este caso ilustra la investigación que permitió tener un diagnóstico definitivo para ofrecer a los padres una conclusión sobre la ceguera y la perspectiva de vida de la paciente, orientó además sobre la necesidad de terapia física para incrementar fuerza muscular, de educación especial que permita adquisición de destrezas que mejoren la calidad de vida, soporte nutricional y vigilancia médica que favorezcan el pronóstico y disminuyan el riesgo de complicaciones; brindó también la posibilidad de consejo genético para los padres, aunque ellos manifestaron que tenían una paridad satisfecha.

REFERENCIAS

- 1.- *De Morsier G*: Etudes sur les dysraphies cranioencephaliques III: agenesie du septum pellucidum avec malformations du tractus optiques. La dysplasia septo-optique. *Schweiz Arch Neurol Psychiatr* 1956; 77: 267-92.
- 2.- *Harris RJ, Hass L*: Septo-optic dysplasia with growth hormone deficiency (De Morsier syndrome). *Arch Dis Child* 1972; 47: 973-6.
- 3.- *Costin A, Linn Murphree MD*: Hypothalamic-pituitary function in children with optic nerve hypoplasia. *Am J Dis Child* 1985; 139: 294-54.
- 4.- *Martínez SL, Arce A, Caritg-Bosch J, Campistol J, Pavia C, Gean-Molins E*: Septo-optic dysplasia. *Rev Neurol* 2002; 35: 439-42.
- 5.- *Ramos FJ, Martínez SM, Barrio CR, Yturriaga MR, Lorenzo SG, Aparicio MJ*: Displasia septo-óptica: Presentación de seis pacientes estudiados mediante resonancia magnética y discusión de su patogenia. *An Esp Pediatr* 1996; 45: 614-8.
- 6.- *Willnow S, Kiess W, Butentand O, et al*: Endocrine disorders in septo-optic dysplasia (De Morsier syndrome), evaluation and follow up of 18 patients. *Europ J Pediatr* 1996; 155: 179-84.
- 7.- *Martínez SL, Arce A, Caritg-Bosch J, Campistol J, Pavia C, Gean-Molins E*: Septo-optic dysplasia. *Rev Neurol* 2002; 35: 439-42.
- 8.- *Navarro PJ, García DS, Soriano LA, Verdejo GC, Company RL*: Anoftalmía bilateral con agenesia del nervio óptico y del septum pellucidum. Síndrome de De Morsier. *Arch Soc Canar Oftal* 2003; 14: 17.