



SÍNDROME DE DE MORSIER (De Morsier's Syndrome)





¹ **MSc. Dra. Katia Robledo Querol**
Hospital Distrital de Poptún, Petén, Guatemala
christianrobe02@gmail.com
 <https://orcid.org/0000-0002-1667-0434>

² **MSc. Dra. Katya Bilbao González**
Hospital Distrital de Poptún, Petén, Guatemala
katyabilbaogonzalez@yahoo.com
 <https://orcid.org/0000-0002-3820-678X>

³ **Dra. Yesenia Izquierdo Torres**
Hospital Distrital de Poptún, Petén, Guatemala
yeseniaizquierdo56@gmail.com
 <https://orcid.org/0000-0001-6053-4985>

⁴ **Roselí Morales Bilbao**
Universidad de Ciencias Médicas de Villa Clara, Villa Clara, Cuba
rmbilbao@nauta.cu
 <https://orcid.org/0000-0001-6777-2556>

⁴ **Beatriz González González**
Universidad de Ciencias Médicas de Villa Clara, Villa Clara, Cuba
beatrizgg96@nauta.cu
 <https://orcid.org/0000-0002-1684-617X>

⁴ **Manuel Alejandro Hernández Pérez**
Universidad de Ciencias Médicas de Villa Clara, Villa Clara, Cuba
manuelhp@edu.vcl.sld.cu
 <https://orcid.org/0000-0003-1184-3348>

DOI: <https://doi.org/10.31434/rms.v3i10.145>

¹Especialista de I Grado en Medicina general integral. Especialista de I y II Grado en Medicina Legal. Máster en Salud Pública Internacional, en Longevidad Satisfactoria y Educación Médica Superior. Candidata a Doctor en Ciencias Médicas, Profesor Asistente Universidad de Ciencias Médicas de Matanzas, Cuba. Departamento de Pediatría

²Especialista de I Grado en Medicina general integral. Especialista de I y II Grado en Medicina Intensiva y Emergencia Pediátrica. Máster en Urgencias Médicas. Profesor Asistente en la Universidad de Ciencias Médicas de Villa Clara, Cuba. Departamento de Pediatría.

³ Especialista de I Grado en Medicina general integral. Sancti Spiritus, Cuba. Departamento de Pediatría.

⁴Estudiante de Medicina de la Universidad de Ciencias Médicas de Villa Clara. Santa Clara. Villa Clara. Cuba.

RESUMEN

El síndrome de De Morsier o displasia septo-óptica (DSO), fue descrito por De Morsier en 1956, quien reconoció la asociación entre la agenesia o hipoplasia del septum pellucidum e hipoplasia del nervio óptico, quiasma y tractos ópticos. Se puede asociar a disfunción hipotálamo-hipofisaria. La forma de presentación es esporádica y los casos familiares son raros, aunque se ha postulado la posibilidad de herencia autosómica recesiva. El cuadro neurológico asociado al

síndrome es variable. Se presenta en algunos pacientes con inteligencia normal y sin déficit neurológico. Los trastornos del aprendizaje y el retraso mental están relacionados con las anomalías del septum pellucidum. Las convulsiones son las manifestaciones descritas con frecuencia. Como objetivo tenemos el de identificar síntomas y signos del síndrome de De Morsier en niña guatemalteca de seis años. La paciente es una niña mestiza, de seis años, antecedentes de distrofia muscular progresiva paterna, acude a consulta por nistagmo, estrabismo, tortícolis compensadora y retardo del neurodesarrollo, con un incremento ponderal correcto, en el examen físico encontramos telangiectasias palpebrales, nistagmo vertical-horizontal, desviación de la cabeza al lado izquierdo. Fondo de ojo: Palidez temporal acentuada de ambos discos, atrofia macular, sin brillo foveal, tortuosidad venosa generalizada. Hipoplasia del nervio óptico. En tomografía axial computadorizada se observa ausencia de septum pellucidum. La distrofia muscular progresiva y el Síndrome de De Morsier tienen una baja incidencia en la población, por lo que la presencia de las mismas en padre e hija debe ser señalada, no se tiene explicación para justificar el hallazgo, no se han encontrado reportes previos en la literatura que lo señalen.

PALABRAS CLAVES: Síndrome de De Morsier, displasia septoóptica, disfunción hipotálamo-hipofisaria.

ABSTRACT

De Morsier syndrome dysplasia septo-optic (DSO), was described by De Morsier in 1956, who recognized the association between Agnesis or hypoplasia of the septum pellucidum and hypoplasia of the optic nerve and CHIASM and optic tracts. You may be associated with dysfunction hypothalamic-pituitary. The form of presentation is sporadic and familial cases are rare, although it has been postulated the possibility of autosomal recessive inheritance. The neurological picture associated with the syndrome is variable. It occurs in some patients with normal intelligence and no neurologic deficit. Disorders of learning and mental retardation are related to abnormalities of the septum pellucidum. Seizures are frequently described demonstrations. Objectives. Identify signs and symptoms of De Morsier syndrome in 6-year-old Guatemalan girl. Patient mestizo, of six years, a history of progressive muscular dystrophy his father, goes to consultation by nystagmus, strabismus, torticollis buffer and delay of neurodevelopmental, with a correct weight increase. Physical examination palpebral telangiectasias, vertical nystagmus, deviation from the head to the left side. Fundus: pronounced temporal pallor of both discs, atrophy macular foveal, venous tortuous generalized dull. Optic nerve hypoplasia. Computerized axial tomography shows absence of septum pellucidum. Discussion. Progressive muscular dystrophy and De Morsier syndrome have a low incidence in the population, so the presence of the same father and daughter should be

designated, there is no explanation to justify the finding, not found, previous reports in the literature pointing it.

KEY WORDS: De Morsier's Syndrome, septooptic displasia, hypothalamic-pituitary dysfunction.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de De Morsier o displasia septo-óptica (DSO), fue descrito por De Morsier en 1956, quien reconoció la asociación entre la agenesia o hipoplasia del septum pellucidum e hipoplasia del nervio óptico, quiasma y tractos ópticos. Se puede asociar a disfunción hipotálamo-hipofisaria.

En 1970 Hoyt señaló la alta incidencia de disfunción hipotálamo pituitaria, que atribuyó a lesión diencefálica con deficiencia en la liberación de factores reguladores hipotalámicos.

Aproximadamente 1 de cada 3 casos presenta además diabetes insípida. En 1972 se describe el primer caso donde el septum pellucidum estaba intacto. Posteriormente este hecho ha sido referido con más frecuencia estando presente en un 49% de los casos. En 1985 se publican los primeros casos de hipoplasia de nervio óptico unilateral. Algunos presentaban esquisencefalia y ello se ha relacionado con la existencia de crisis comiciales.

Los primeros estudios con resonancia magnética (RM) practicados en pacientes con síndrome de De Morsier permitieron evaluar con mayor precisión el área hipotálamo hipofisaria, revelando anomalías en la forma y el tamaño del hipotálamo, tallo y adenohipófisis.

La forma de presentación en general es esporádica y los casos familiares son raros, aunque se ha postulado la

posibilidad de herencia autosómica recesiva. El cuadro neurológico asociado al síndrome es extremadamente variable. Se presenta en algunos pacientes con inteligencia normal y sin déficit neurológico.

Los trastornos del aprendizaje y el retraso mental pueden estar relacionados con las anomalías del septum pellucidum. Las convulsiones son las manifestaciones descritas con mayor frecuencia.

Puede hallarse una incoordinación motora precoz, íntimamente relacionada con la baja visión, así como trastornos de la atención visual y el comportamiento.

La hipoplasia del nervio óptico puede presentarse en el contexto del síndrome de De Morsier. La hipoplasia del nervio óptico (NO) es el desarrollo incompleto o defectuoso del NO durante el período de gestación. Suele ser un proceso bilateral (los casos unilaterales son raros), no hereditario, no progresivo y sin tratamiento específico. Su incidencia ha aumentado con el tiempo siendo estimada, en 1974 en 1,8 por 100.000 habitantes y actualmente de 10.9 por cada 100.000 habitantes. Junto con la ceguera cortical y la retinopatía del prematuro, esta entidad supone una de las causas más frecuentes de pérdida de la función visual en la edad pediátrica.

Existen muchas entidades patológicas donde podemos encontrar un NO hipoplásico. No existe predilección por raza ni sexo y hasta la fecha, no hay

datos que sugieran una entidad de tipo hereditario.

Las teorías que intentan explicar la patogénesis del síndrome de De Morsier son confusas. Por un lado están quienes defienden que se trata de una forma incompleta de holoprosencefalia y por lo tanto una disgenesia inductiva en la diverticulización del prosencéfalo del embrión. Por otro, hay quien la atribuye a un insulto en el desarrollo del feto, y entonces se trata de una disrupción imputable a un agente infeccioso, teratógeno o a una insuficiencia vascular. No obstante, existen autores que cuestionan la entidad del síndrome.

La confluencia de esquiscefalia en el síndrome de De Morsier, ha sido interpretada hasta hace poco como un rasgo más del espectro de presentación. La esquiscefalia es una alteración en la conformación del manto cortical cuya máxima expresión es la continuidad de la corteza con el epéndimo (cicatriz pioependimaria), aunque existen diversos grados de profundidad de la invaginación de la corteza. Se cree que es la consecuencia de un fallo en la perfusión, ya sea por hipotensión/isquemia o por acción de un teratógeno o agente infeccioso que actúa entre la 12ª y la 24ª semanas de gestación. Cuanto más precoz sea el insulto mayor la alteración en la estratificación y organización de la corteza, y cuanto más extenso, más profunda será la invaginación cortical.

A pesar de tratarse de una enfermedad rara, se puede manifestar precozmente en el periodo neonatal a través de señales comunes de la práctica pediátrica, como ictericia e hipoglucemia, y el atraso en su diagnóstico puede resultar en gran morbilidad para esos pacientes.

OBJETIVO

Identificar síntomas y signos del síndrome de De Morsier en niña guatemalteca de 6 años

DESCRIPCIÓN DEL CASO

Paciente femenina, mestiza, de 6 años de edad, con antecedentes de distrofia muscular progresiva paterna que acude a consulta por nistagmo, estrabismo, ptosis palpebral, tortícolis compensadora y retardo del neurodesarrollo, con un incremento ponderal correcto (Ver **FIGURA 3.1**).

Paciente producto de un embarazo aparentemente normal, parto no institucionalizado y padre con diagnóstico de distrofia muscular progresiva.

- *Examen físico:* telangiectasias palpebrales, nistagmo vertical-horizontal, desviación de la cabeza al lado izquierdo.
- *Fondo de ojo:* palidez temporal acentuada de ambos discos, atrofia macular, sin brillo foveal, tortuosidad venosa generalizada. Hipoplasia del nervio óptico.
- *Agudeza visual corregida:* +1.00 (poca cooperación). (1.0)

Fue interconsultada con neurología, se realizan los siguientes estudios:

- *Electroencefalograma:* anormal con paroxismos difusos de ondas lentas.
- *TAC:* mostró presencia de imagen hipodensa de localización media y forma triangular en fosa posterior, no había imagen del cuarto ventrículo (Ver **FIGURA 3.2**).

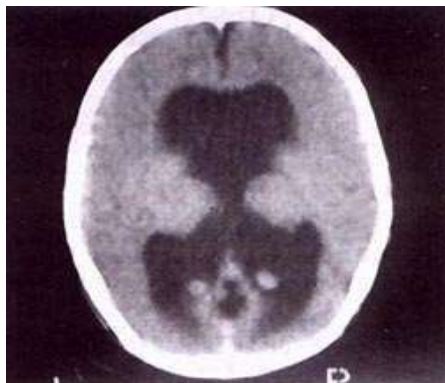
FIGURA 3.1 Examen físico donde se aprecia estrabismo divergente ojo derecho, ptosis palpebral izquierda, retardo en el neurodesarrollo.



FIGURA 3.2 Imagen hipodensa triangular en fosa posterior. Ausencia de cuarto ventrículo



FIGURA 3.3 Ausencia de cuarto ventrículo, vermix cerebeloso y septum pelucido



Además se observó ausencia del vermis cerebeloso, con ausencia del septum pellucidum (Ver **FIGURA 3.3**). La serie contrastada no evidenció mayor variación.

DIAGNÓSTICO

Síndrome de De Morsier

EVOLUCIÓN

Vivo con secuelas

DISCUSIÓN

Tanto la distrofia muscular progresiva como el Síndrome de De Morsier tienen una baja incidencia en la población, por lo que la presencia de las mismas en padre e hija debe ser señalada, aunque no se tiene explicación para justificar el hallazgo (incluso puede ser casual), no se han encontrado reportes previos en la literatura que lo señalen.

La patogenia de la DSO es controvertida y existen varias teorías para explicarla; una de ellas sugiere una interferencia teratogénica, genética o traumática, con el desarrollo normal de los nervios ópticos, septum pellucidum, cuerpo calloso e hipotálamo.

Otros sugieren una teoría destructiva donde plantean la destrucción del tejido encefálico una vez que se ha establecido su anatomía. La DSO se puede presentar asociada a múltiples malformaciones oftálmicas como son microftalmos, parálisis oculomotoras, ptosis, dacriostenosis, aniridia, colobomas, malformaciones vasculares retinianas, astigmatismo, y síndrome de Duane. El compromiso visual incluye parcial o completa ambliopía.

Las principales anomalías extraoculares asociadas, son las que afectan a la línea media del sistema nervioso central.

La clasificación clásica de la DSO incluye tres grupos.

- HNO con alteraciones endocrinas y tomografía computadorizada normal.
- HNO sin alteraciones endocrinas y alteraciones de la línea media en la tomografía computadorizada. A este grupo es al que se ajusta la paciente.
- HNO con alteraciones endocrinas y alteraciones de la línea media en la tomografía computadorizada

El defecto de la hormona del crecimiento es el déficit hormonal más frecuente (73 %). La paciente presenta una talla acorde con su edad y sexo. Otros defectos son diabetes insípida por déficit

de la hormona antidiurética (26 %), hipotiroidismo por déficit de TSH (21 %), precocidad sexual, pubertad anormal, hipogonadismo hipogonadotrópico e insuficiencia adrenal; manifestaciones que no presenta la paciente.

La paciente tiene alteraciones visuales con nistagmo pendular, estrabismo e hipoplasia del nervio óptico, pero no le impide la deambulacion y el reconocimiento de los objetos; se evidencia un tortícolis compensadora para mejorar la visión y no tiene alteraciones endocrinas.

Se sugiere que ante un caso con Hipoplasia del Nervio Óptico, deben realizarse estudios para descartar Displasia septo-óptica, y una vez diagnosticada buscar otras alteraciones encefálicas y endocrinas que puedan estar presentes y así lograr un mejor manejo del paciente.

Sería necesaria la realización de otros estudios que ayudarían a la mejor discusión del caso, pero en el medio en que se hizo el diagnóstico se nos hizo imposible. Entre los estudios sugeridos están: Electrorretinograma, Potenciales Evocados Visuales y Coeficiente de inteligencia

CONCLUSIÓN

Los hallazgos de alteración de la función visual asociado a trastornos del eje hipotálamo-hipofisario nos deben hacer sospechar el síndrome de De Morsier o displasia septo-óptica, cuyo diagnóstico precoz es esencial para un manejo multidisciplinar y evitar secuelas invalidantes en el paciente y mejor evolución del mismo.

BIBLIOGRAFÍA

1. De Morsier G. Etudes sur les dysraphies cranioencephaliques III: agenesie du septum lucidum avec malformation du tractus optiques: ladysplasie septo-optique. Schweiz Arch Neurol Psychiatr.1956; 77:267-292.
2. Hoyt WF, Kaplan SL, Grumbach MM, Glaser JS.Septo-optic dysplasia and pituitary dwarfism.Lancet.1970; 1: 893-894.
3. Rubio Rodriguez CG, Rodríguez Gil R. Hipoplasia del nervio óptico en el contexto del síndrome de De Morsier. ARCH. SOC. CANAR. OFTAL. 2017; 28: 116-12.
4. Martín Cuartero J, Quintana Martínez I, Solanas Álava S, Jarauta Salvador F, Ibañez Muñoz D, Zalazara R.Displasia septóptica: diagnóstico en adulto. Neurol Arg 2016;8:108-11 - DOI: 10.1016/j.neuarg.2015.11.002
5. Harry J. y Col. Optic nerve hypoplasia: associations and management. Arch of disease of childhood 1990;65 103-106
6. Benner JD. Septo-optic dysplasia in two siblings American Journal Ophthalmology. 109(6) 632-7.
7. Miller Walsh and Hoyts. Clinical Neuro-optalmology. 4ta edición 1982.
8. Billson R Optic hypoplasia and hypopituitarismo. Lancet 1:905,1972.

Recepción: 10 Setiembre de 2018

Aprobación: 25 Setiembre de 2018



Reconocimiento-No Comercial 4.0 Internacional (CC BY-NC 4.0)- (BY) Debe reconocer adecuadamente la autoría, proporcionar un enlace a la licencia e indicar si se han realizado cambios<. Puede hacerlo de cualquier manera razonable, pero no de una manera que sugiera que tiene el apoyo del licenciador o lo recibe por el uso que hace. (NC) No puede utilizar el material para una finalidad comercial.

