

## Médica Sur

Volumen 9  
Volume 9

Número 2  
Number 2

Abril-Junio 2002  
April-June 2002

*Artículo:*

### Caso Quiz. Resonancia magnética Médica Sur

Derechos reservados, Copyright © 2002:  
Médica Sur Sociedad de Médicos, AC

### Otras secciones de este sitio:

- ☞ Índice de este número
- ☞ Más revistas
- ☞ Búsqueda

### *Others sections in this web site:*

- ☞ *Contents of this number*
- ☞ *More journals*
- ☞ *Search*



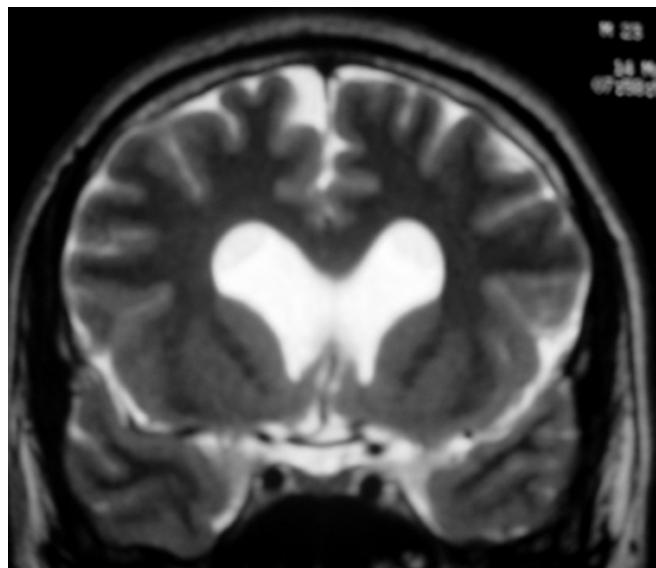
**Medigraphic.com**

# Caso Quiz.

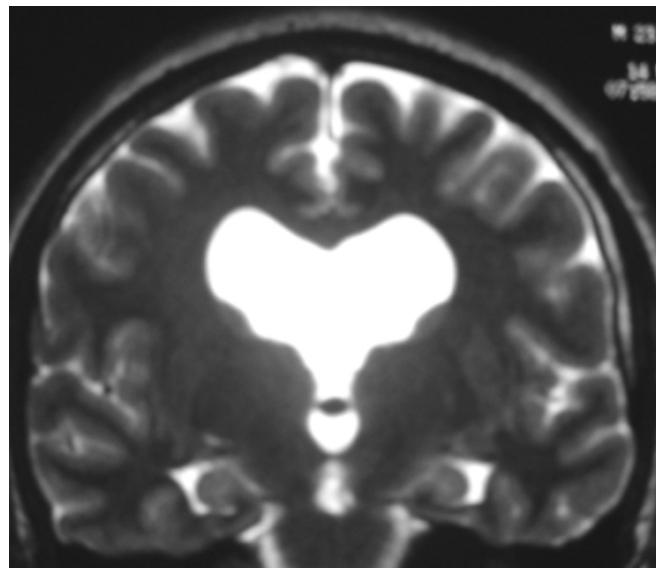
## Resonancia magnética Médica Sur

Facha García MT,\* Corona Cedillo R,\* Chacón Mercado M,\*\* Vázquez Lamadrid J,\* Dardón Aguilar AM,\* Vivas Bonilla I,\* Martínez López M\*

Paciente masculino de 23 años que acude por presentar cefalea intensa crónica.



1A.



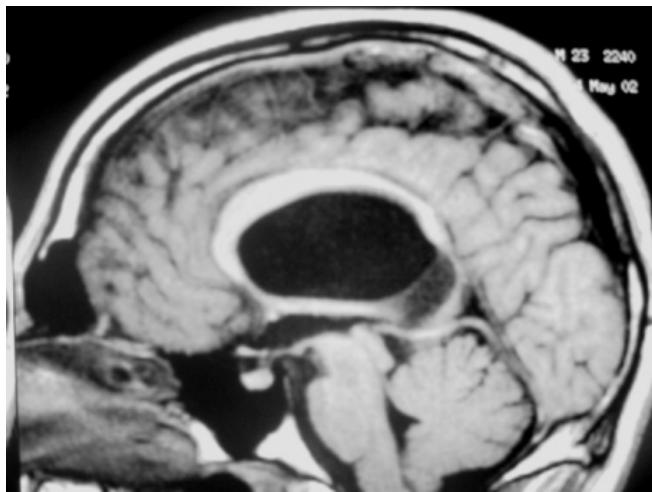
1B.

**Figura 1.** A) T2 coronal con aspecto puntiforme de la porción más baja de los ventrículos laterales; B) Ausencia del septum pellucidum.

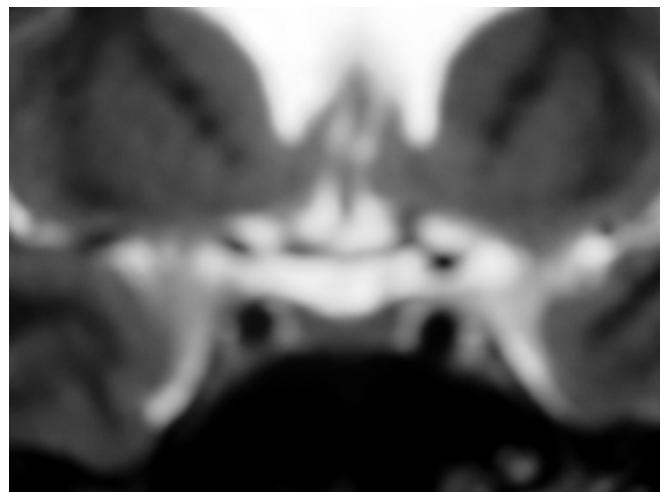
\* Departamento e Imagen por Resonancia Magnética.

\*\* Departamento de Medicina Interna.

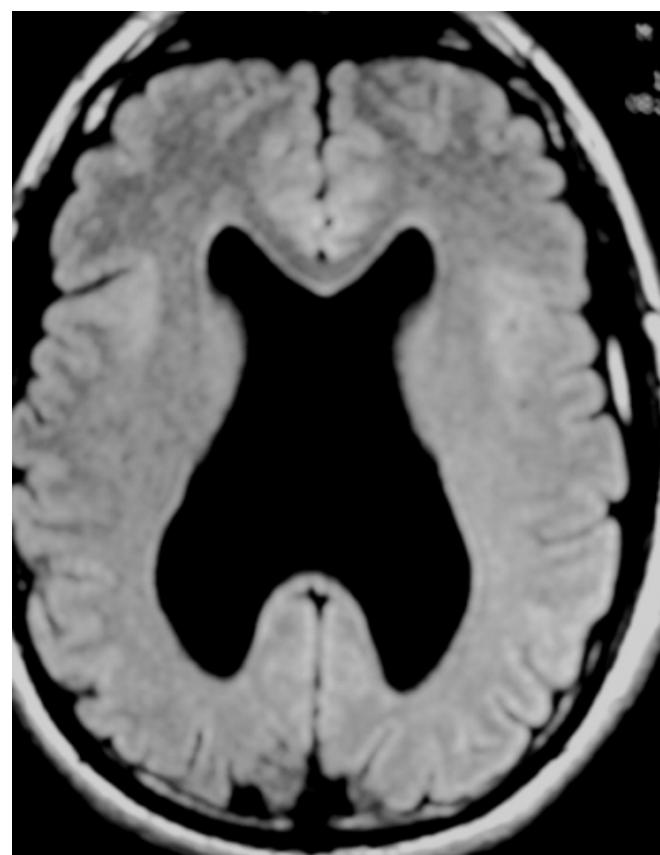
Fundación Clínica Médica Sur. México, D.F.



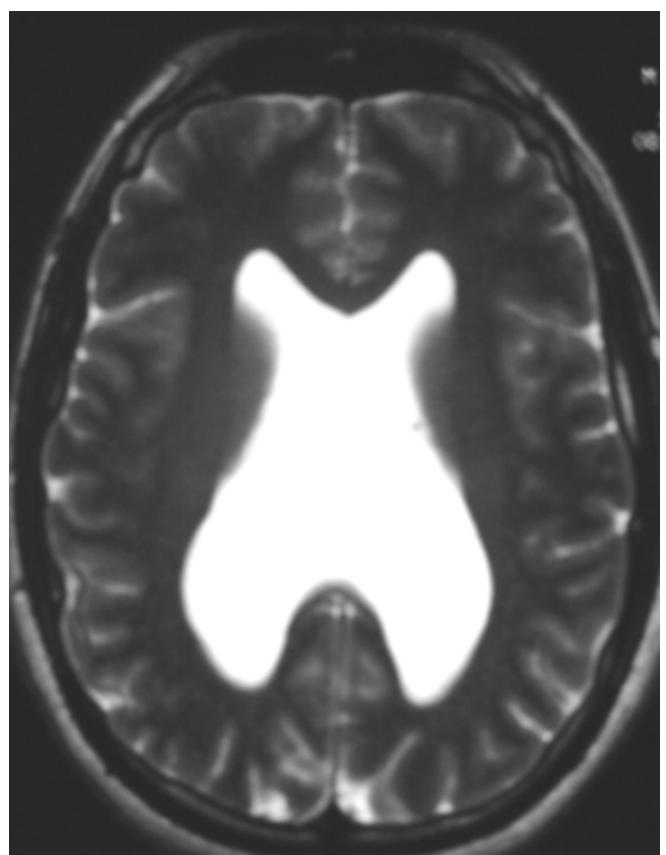
2A.



2B.



3A.



3B.

**Figura 2.** A) T1 sagital con disminución de volumen del cuerpo calloso en la porción más caudal, B) T2 coronal que muestra adelgazamiento del quiasma óptico.

### Diagnóstico

Displasia septo-óptica.

### Discusión

La displasia septo-óptica (síndrome de Morsier) es una malformación congénita que puede ser considerada como una forma leve de holoprosencefalia que incluye hipoplasia del nervio óptico y ausencia total o parcial del septum pellucidum con o sin anormalidades pituitarias.<sup>1,2</sup>

Se reconocen dos tipos: el primero se asocia a esquisecefalia, en este grupo los ventrículos son normales, existe un remanente del septum pellucidum y la sustancia blanca de las radiaciones ópticas parece normal. El segundo no se asocia a esquisecefalia, cursa con hipoplasia difusa de la sustancia blanca con ventriculomegalia, ausencia completa del septum y se presenta típicamente con síntomas de disfunción del eje hipotálamo hipofisiario.

Este síndrome se asocia a herencia autosómica recesiva del gen HESX1,<sup>3</sup> sin embargo se ha especulado sobre el grado de influencia que pueden tener los factores ambientales en la gestación temprana,<sup>4</sup> ya que la mayor parte de las displasias septo-ópticas ocurren esporádicamente, lo cual traduce una penetrancia variable del gen.<sup>3</sup>

Si bien es cierto que puede no existir alteración en la visión, existen varios signos que ayudan al diagnóstico como nistagmus, disminución de la agudeza visual, e hipertelorismo ocasional. Cuando se detectan anormalidades del eje hipotálamo-hipofisiario generalmente se manifiestan como retardo en el crecimiento.<sup>4</sup>

Existen algunos casos reportados de muerte súbita en la literatura asociada a este síndrome, pudiendo ocurrir a cualquier edad.<sup>6</sup>

El diagnóstico se realiza mediante exploración oftalmológica en conjunto con neuroimagen. Cuando se detecta hipoplasia de los discos ópticos en asociación con ausencia parcial o completa del septum pellucidum se hace el diagnóstico. Así pues, un buen examen clínico y pruebas diagnósticas bien orientadas pueden permitir la adecuada localización anatómica que ocasiona la afección visual, lo que permite al radiólogo optimizar la evaluación por imagen del paciente.<sup>6</sup>

Un diagnóstico temprano puede favorecer el pronóstico de la enfermedad.<sup>7</sup>

### Bibliografía

1. Hsu HC, Lui CC. Septo-optic dysplasia with unilateral optic nerve hypoplasia: case report. *Changgeng Yi Xue Za Zhi* 2000; 23(5): 303-8.
2. Aguirre-Aquino BI, Rogers DG, Traboulsi EI. A patient with Morsier and Duane syndromes. *J AAPOS* 2000; 4(4): 243-5.
3. Thomas PQ, Dattani MT, Brickman JM et al. Heterozygous HESX1 mutation associated with isolated congenital pituitary hypoplasia and septo-optic dysplasia. *Hum Mol Genet* 2001; 1; 10(1): 39-45.
4. Hellstrom A, Aronsson M, Axelson C. Children with septo-optic dysplasia-how to improve and sharpen the diagnosis. *Horm Res* 2005; 53 Suppl 1: 19-25.
5. Gilbert JD, Scott G, Byard RW. Septo-optic dysplasia and unexpected adult death an autopsy approach. *J Forensic Sci* 2001; 46(4): 913-5.
6. Smith MM, Strottman JM. Imaging of the optic nerve and visual pathways. *Semin Ultrasound CT MR* 2001; 22(6): 473-87.
7. Greco F, Finocchiaro M, Polizzi A. Early-onset of septo-optic dysplasia. A case report with follow-up. *Minerva Pediatr* 2000; 54(1): 57-62.

