Rev Obstet Ginecol Venez. 2026; 86 (2): 354-359.
https://doi.org/10.51288/00860217

Diagnóstico prenatal de displasia septo-óptica: reporte de caso

Maira Sarmiento-Piña,[1] Eduardo Reyna-Villasmil.[2]

RESUMEN

La displasia septo-óptica, o síndrome de De Morsier, es una condición congénita rara que afecta a 1 de cada 10 000 nacimientos. Se caracteriza por hipoplasia del nervio óptico, alteraciones hormonales y anomalías en la línea media cerebral. El diagnóstico prenatal es un desafío debido a la variabilidad clínica y la dificultad para detectar anomalías morfológicas tempranas en el desarrollo fetal. Se describe un caso de displasia septo-óptica en una paciente primigesta con embarazo de 30 semanas, quien fue referida tras detectar una posible hipoplasia del septum pellucidum. Además de esta, la ecografía mostró ventriculomegalia lateral y agenesia del cuerpo calloso. Se realizó amniocentesis con cariotipo normal y pruebas negativas para infecciones virales. Se obtuvo recién nacido femenino con episodios de hipoglucemia, requiriendo intervención médica. Se programó la colocación de un shunt para la hidrocefalia y se diagnosticaron problemas hormonales que necesitaban tratamiento.

***Palabras clave**: Displasia septo-óptica, Síndrome de De Morsier, Diagnóstico prenatal, Hipoplasia del nervio óptico.*

Prenatal diagnosis of septo-optic dysplasia: case report.

SUMMARY

Septo-optic dysplasia, or De Morsier syndrome, is a rare congenital condition that affects 1 in 10,000 births. It is characterized by hypoplasia of the optic nerve, hormonal abnormalities, and midline brain anomalies. Prenatal diagnosis is challenging due to clinical variability and the difficulty of detecting early morphological abnormalities in fetal development. We describe a case of septo-optic dysplasia in a primigravid patient at 30 weeks of gestation, who was referred to after a possible hypoplasia of the septum pellucidum was detected. The ultrasound showed hypoplasia of the septum pellucidum, enlargement of the lateral ventricles, and agenesis of the corpus callosum. Amniocentesis was performed with a normal karyotype and negative results for viral infections. A female newborn was delivered with episodes of hypoglycemia, requiring medical intervention. Shunt placement was scheduled for hydrocephalus, and hormonal issues that needed treatment were diagnosed.

***Keywords:** Septo-optic dysplasia, Morsier syndrome, Prenatal diagnosis, Optic nerve hipoplasia.*

INTRODUCCIÓN

La displasia septo-óptica (DSO), también conocida como síndrome de De Morsier, es una condición congénita rara que afecta aproximadamente a 1 de cada 10 000 nacimientos vivos. Se caracteriza por la hipoplasia del nervio óptico, alteraciones hormonales pituitarias y anomalías en la línea media cerebral (1). A pesar de su baja incidencia, el diagnóstico prenatal de esta condición es un desafío. Aunque los profesionales se basan principalmente en la identificación de características ecográficas, este proceso se complica debido a la variabilidad en la presentación clínica de la condición, lo que a menudo impide que se detecten las anomalías morfológicas asociadas en las etapas tempranas del desarrollo fetal (2). Por esta razón, el diagnóstico temprano resulta fundamental, ya que permite la planificación y manejo adecuados del recién nacido, así como el seguimiento de las posibles complicaciones asociadas (3). En este contexto, se presenta un caso de diagnóstico prenatal de la DSO.

[1]Especialista en Ginecología y Obstetricia. Servicio de Obstetricia y Ginecología. Hospital Central "Dr. Urquinaona". Maracaibo. Venezuela. [2] Doctor en Medicina Clínica. Especialista en Ginecología y Obstetricia. Servicio de Obstetricia y Ginecología. Hospital Central "Dr. Urquinaona". Maracaibo. Venezuela.
Correo para correspondencia:sippenbauch@gmail.com

Forma de citar este artículo: Sarmiento-Piña M, Reyna-Villasmil E. Diagnóstico prenatal de displasia septo-óptica: reporte de caso. Rev Obstet Ginecol Venez. 86(2):354-359. DOI: 10.51288/00860217

CASO CLÍNICO

Se trata de una paciente de 30 años, primigesta, con un embarazo de 30 semanas, quien fue referida a la consulta prenatal de alto riesgo para la valoración de una posible hipoplasia del *septum pellucidum*, así como de otros hallazgos cerebrales relevantes en la valoración ecográfica rutinaria realizada a las 28 semanas. La paciente indicó que la evolución del embarazo había sido sin complicaciones y que había llevado a cabo controles prenatales regulares. Las ecografías realizadas a las 8, 12, 16 y 20 semanas mostraron un desarrollo fetal normal, junto con resultados negativos en el cribado de cromosomopatías. La paciente negó tener hábitos tabáquicos, así como consumo de alcohol o drogas ilegales, y no tenía antecedentes de enfermedades autoinmunes, endocrinas, hipertensión o diabetes mellitus. Solo mencionó el consumo de suplementos vitamínicos prenatales.

La ecografía de control realizada en el servicio a las 30 semanas demostró hipoplasia del *septum pellucidum*, acompañada de ventriculomegalia lateral con amplia comunicación de las astas anteriores de los ventrículos laterales, sugiriendo una conexión anómala. El perímetro cefálico se encontraba aumentado. Fue evidente la agenesia del cuerpo calloso; sin embargo, las cisuras interhemisféricas y las circunvoluciones cerebrales eran normales. Se identificaron algunos focos de heterotopía en las áreas periventriculares. La ecografía doppler color mostró la presencia normal de la arteria pericallosa (figura 1). El resto de los órganos fetales parecía normal, sin anomalías estructurales detectables en el corazón, los riñones y el sistema gastrointestinal. La resonancia magnética a las 33 semanas de gestación demostró las agenesia del cuerpo calloso y confirmó la sospecha diagnóstica de DSO (figura 2). No obstante, debido a las limitaciones de la imagen prenatal, estructuras cruciales para la clasificación completa del síndrome, como el quiasma óptico, la cintilla óptica o la glándula pituitaria, no pudieron ser evaluadas, lo que obligó a una reevaluación posnatal.

En vista de los hallazgos ecográficos, se tomó la decisión de realizar una amniocentesis a las 32 semanas para evaluar el cariotipo fetal. Los resultados confirmaron un cariotipo normal, excluyendo anomalías cromosómicas que pudieran estar asociadas con el desarrollo anómalo del *septum pellucidum*. No se realizó la secuenciación de los genes específicos. Adicionalmente, se realizaron pruebas serológicas para citomegalovirus, rubéola y toxoplasmosis, cuyo resultado fue negativo.

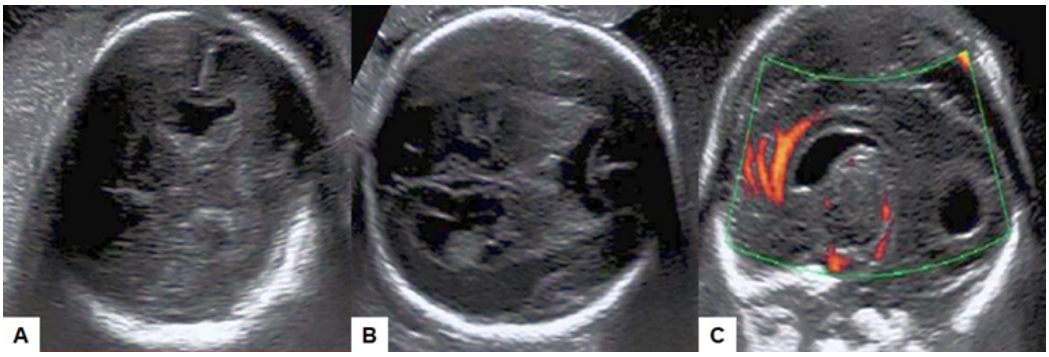


Figura 1. Imágenes ecográficas fetales a las 30 semanas de gestación, con DSO.
A) Ventriculomegalia lateral a nivel anterior o fusión/comunicación de astas frontales de ventrículos laterales.
B) Hipoplasia del *septum pellucidum*. C) Agenesia del cuerpo calloso con arteria pericallosa normal.

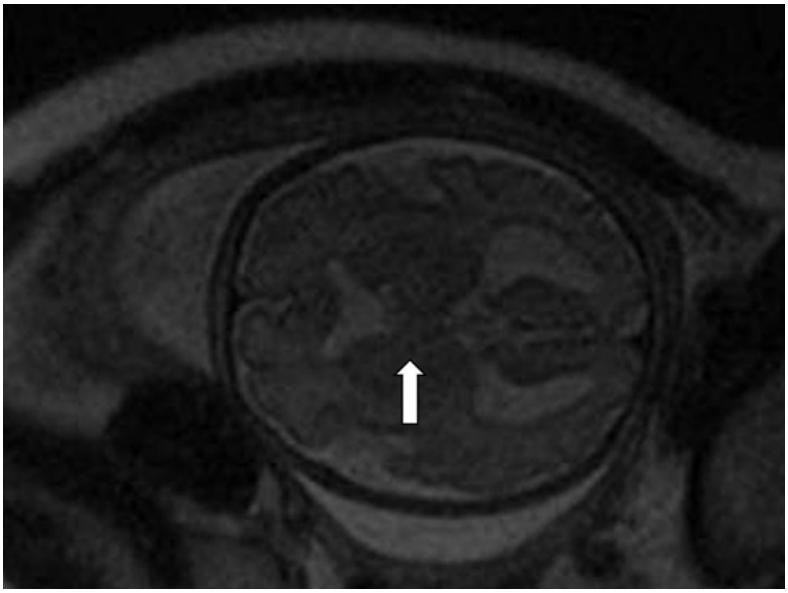


Figura 2. Imágenes de resonancia magnética a las 33 semanas. La flecha señala agenesia del cuerpo calloso.

La paciente fue seguida de forma regular en la consulta prenatal de alto riesgo hasta el parto, obteniendo un recién nacido vivo femenino de 3000 gramos, con una circunferencia cefálica en el percentil 93 para la edad gestacional. El puntaje de Apgar al minuto fue de 3 puntos y a los 5 minutos fue de 8 puntos. Durante el período posnatal inmediato, la recién nacida presentó episodios de hipoglucemia que requirieron atención inmediata, lo que condujo a intervenciones necesarias para estabilizar las concentraciones de glucosa. Las pruebas neurológicas indicaron la necesidad de un seguimiento exhaustivo posnatal.

Se programó la colocación de un shunt ventriculoperitoneal a las 2 semanas de vida para tratar la hidrocefalia y manejar la presión intracraneal. También fue valorada por el servicio de endocrinología pediátrica, dado que la concentración de la hormona tiroestimulante resultó baja, lo que requería tratamiento con levotiroxina. El recién nacido fue dado de alta a los 23 días del nacimiento, con revisiones programadas por neurología pediátrica debido a la sospecha de un posible retraso en el desarrollo motor y del lenguaje.

Adicionalmente, fue valorada por el servicio de oftalmología, donde se confirmó la hipoplasia del nervio óptico bilateral, rasgo cardinal del síndrome, mediante un examen de fondo de ojo. Este hallazgo confirmó el componente visual de la DSO. e indicó la necesidad de un seguimiento visual estricto y la referencia a un programa de estimulación visual temprana para optimizar su desarrollo.

DISCUSIÓN

La DSO es un trastorno raro del neurodesarrollo, caracterizado por la hipoplasia de los nervios ópticos y anomalías en las estructuras cerebrales de la línea media, como el *septum pellucidum* y el cuerpo calloso (4). Con una incidencia aproximada de 1 caso por cada 10 000 nacimientos vivos, el síndrome presenta una variedad de síntomas que incluyen deficiencias visuales, retrasos en el desarrollo neurológico y alteraciones hormonales. A pesar de esta baja

incidencia, el diagnóstico temprano es crucial para evitar potenciales complicaciones mediante intervenciones oportunas (5).

El diagnóstico genético y la identificación de mutaciones pueden tener un impacto significativo en el pronóstico y manejo de la DSO. Las pruebas genéticas permiten ofrecer información y asesoramiento a las familias sobre la naturaleza del trastorno, la probabilidad de recurrencia en futuros embarazos y el seguimiento adecuado. De hecho, algunos estudios han señalado la existencia de mutaciones en genes como *HESX1, OTX2 y SOX2*, los cuales son críticos para el desarrollo temprano del cerebro y de los globos oculares (6). No obstante, es importante resaltar que no todos los pacientes con DSO presentan alteraciones genéticas identificables, lo que añade complejidad al manejo de esta condición. Además de los factores genéticos, otros elementos como el uso de drogas ilegales por parte de la madre y las infecciones virales durante el embarazo también han sido propuestos como posibles contribuyentes (7).

El diagnóstico prenatal de la DSO se basa inicialmente en la ecografía, que permite detectar anomalías en la anatomía fetal que sugieren la presencia del síndrome. La hipoplasia del nervio óptico, aunque puede ser difícil de detectar, se identifica por la reducción de su diámetro. Se aconseja realizar una evaluación ecográfica morfológica exhaustiva entre las 20 y 22 semanas, prestando especial atención a la anatomía de la línea media y enfocándose en el *septum pellucidum*, ya que puede proporcionar indicios que contribuyan al diagnóstico (8).

El diagnóstico diferencial prenatal de la DSO abarca diversas malformaciones de la línea media. Entre ellas, la holoprosencefalia lobar representa el principal desafío. La clave diagnóstica reside en el parénquima cerebral. Mientras la variante lobar fusiona parcialmente la corteza anterior y los cuernos frontales de los ventrículos laterales (provocando la pérdida del *septum pellucidum*), la DSO preserva intacta la fisura interhemisférica. No se observa en este último fusión cortical ni talámica (3, 5).

Otras entidades vinculadas a la alteración del *cavum septum pellucidum* exigen su exclusión. La agenesia aislada del *septum pellucidum*, aunque comparte la comunicación ventricular anterior, cursa con integridad de la vía óptica y del cuerpo calloso. En la agenesia pura de este último, la divergencia ventricular adopta una disposición típica en "astas de toro". La esquizencefalia, en cambio, se identifica mediante la visualización de hendiduras cortico-ventriculares; a su vez, la hidrocefalia grave destruye el septum por un mecanismo puramente mecánico debido a la hipertensión del líquido cefalorraquídeo (5).

Respecto a los signos ultrasonográficos cardinales, la sospecha prenatal arranca con la ausencia o hipoplasia del *septum pellucidum*. Este marcador se vincula a ventriculomegalia lateral con morfología cuadrada o alargada de los cuernos frontales, consecuencia directa de su amplia comunicación anterior. Dicha configuración tridimensional de la línea media, bajo una arquitectura cortical y circunvoluciones normales, fundamenta la sospecha ecográfica (5, 7).

Sin embargo, el diagnóstico prenatal definitivo de la DSO puede ser complicado, ya que algunas de sus características son difíciles de visualizar con ecografía. Por ello, la resonancia magnética fetal puede ser necesaria para una evaluación más precisa y para facilitar la identificación de anomalías asociadas, dado que el quiasma óptico, la cintilla óptica y la glándula pituitaria son difíciles de visualizar mediante ecografía debido a su estructura delgada. Consecuentemente, se debe realizar una resonancia magnética cerebral durante el período neonatal cuando se sospecha de DSO aislada (9).

De manera complementaria, algunos autores han propuesto medir las concentraciones de estriol en sangre y orina materna para determinar si la glándula pituitaria está afectada. Esto se debe a que la insuficiencia suprarrenal resultante provoca una disminución de las concentraciones de estriol en la sangre materna en casos de deficiencia fetal de la hormona adrenocorticótropa (ACTH) (10). A pesar de esta correlación, estas pruebas no se realizan de forma rutinaria, y la gravedad de la DSO no está correlacionada con la concentración de estriol materno (5).

La hipoplasia del nervio óptico, uno de los rasgos más destacados de la DSO, afecta directamente la agudeza visual de los pacientes. Algunos individuos pueden experimentar ceguera o visión muy limitada, mientras que otros pueden tener una visión funcional reducida. La detección temprana de estas condiciones es crucial para determinar intervenciones, como la terapia visual (3).

En el ámbito neurológico, las alteraciones en los pacientes con DSO incluyen retrasos en el desarrollo motor y cognitivo, discapacidad intelectual y problemas de conducta. Se estima que entre el 30 % y el 60 % de los casos presentan algún grado de retraso en el neurodesarrollo (11). Adicionalmente, el hipopituitarismo ocurre en hasta el 80 % de los casos y puede dar lugar a problemas endocrinos, como deficiencia de la hormona de crecimiento e hipotiroidismo. Si estas condiciones no son tratadas adecuadamente, pueden agravar el pronóstico y aumentar el riesgo de complicaciones (12).

La atención especializada desde el nacimiento es vital para mejorar el pronóstico. Es necesario contar con un equipo multidisciplinario que incluya endocrinólogos, oftalmólogos, neonatólogos y terapeutas ocupacionales para optimizar los resultados posnatales. Las terapias visual y física son beneficiosas para abordar problemas de desarrollo y promover la independencia del paciente (13). Además, la terapia de reemplazo hormonal, especialmente en casos de hipopituitarismo, es esencial para regular el crecimiento y el equilibrio hormonal (14).

Finalmente, los niños con DSO enfrentan desafíos en su educación, lo que puede resultar en la necesidad de una educación especial adaptada a sus requisitos. Las alteraciones en el aprendizaje pueden variar, influenciando en su rendimiento escolar y en su capacidad de socialización. Asimismo, muchos casos pueden experimentar desafíos emocionales y sociales, como ansiedad y problemas de comportamiento, lo que resalta la necesidad de consejería psicológica y programas de apoyo social (8). Los pacientes tienen una expectativa de vida normal, especialmente cuando reciben un manejo adecuado. Sin embargo, las alteraciones pueden afectar negativamente la calidad de vida, lo que obliga a una evaluación continua (15).

Es importante señalar que, al tratarse de un reporte de caso, las conclusiones sobre la evolución y el manejo se basan en la experiencia clínica de un único paciente y, por lo tanto, no son directamente generalizables a toda la población afectada por la DSO. Debido a la limitación de la realización solo del cariotipo y no de la secuenciación, no se puede descartar una causa genética monogénica, lo que refuerza la complejidad del manejo de esta condición cuando la etiología no está completamente dilucidada.

Se concluye que la DSO es un trastorno congénito complejo caracterizado por la hipoplasia del nervio óptico y anomalías en las estructuras cerebrales de la línea media. Por consiguiente, el diagnóstico temprano es crucial para garantizar un manejo adecuado. En estos casos, resulta fundamental abordar las patologías asociadas, tales como problemas visuales, retrasos en el neurodesarrollo y alteraciones hormonales.

Los autores declaran no tener conflictos de interés.

REFERENCIAS

1. Essetti S, Faraj C, Chait F, Ez-Zaky S, Allali N, Haddad SE, *et al*. Septo-optic dysplasia plus syndrome in a 2-year-old child: A case report. Radiol Case Rep. 2024;19(9):3878-3881. DOI: 10.1016/j.radcr.2024.05.090.
2. Garcia-Filion P, Almarzouki H, Fink C, Geffner M, Nelson M, Borchert M. Brain malformations do not predict hypopituitarism in young children with optic nerve hypoplasia. Horm Res Paediatr. 2017;88(3-4):251-257. DOI: 10.1159/000479029.
3. Ferran Kd, Paiva IA, Gilban DL, Resende M, Souza MA, Beserra IC, *et al*. Septo-optic dysplasia. Arq Neuropsiquiatr. 2010;68(3):400-405. DOI: 10.1590/s0004-282x2010000300014.
4. Suwal S, Khatiwada A, Lamichhane S, Ghimire P, Kc S. Exploring the diverse imaging spectrum of Septo-optic dysplasia: A case series. Radiol Case Rep. 2024;20(1):384-390. DOI: 10.1016/j.radcr.2024.09.159.
5. Saleh K, Al-Ajmi E, Al Futaisi A. Absent *septum pellucidum*: Search for other anomalies. Sultan Qaboos Univ Med J. 2023;23(3):423-424. DOI: 10.18295/squmj.5.2023.024.
6. Reis LM, Seese S, Maheshwari M, Basel D, Weik L, McCarrier J, *et al*. Novel genetic diagnoses in septo-optic dysplasia. GENES (Basel). 2022;13(7):1165. DOI: 10.3390/genes13071165.
7. Ouazzani LCE, Jadib A, Laoudiyi D, Youssef S, Chbani K, Salam S, *et al*. Septo optic dysplasia plus: about a case. Pan Afr Med J. 2022; 42:17. DOI: 10.11604/pamj.2022.42.17.33198.
8. Salman MS, Hossain S, Carson E, Ruth CA, Clark IH. Selected ophthalmological features in children with septo-optic dysplasia and optic nerve hypoplasia. Neuroophthalmology. 2022;46(6):367-374. DOI: 10.1080/01658107.2022.2077967.
9. Benson JC, Nascene D, Truwit C, McKinney AM. Septo-optic dysplasia: assessment of associated findings with special attention to the olfactory sulci and tracts. Clin Neuroradiol. 2019;29(3):505-513. DOI: 10.1007/s00062-018-0687-z.
10. Shinar S, Blaser S, Chitayat D, Selvanathan T, Chau V, Shannon P, *et al*. Long-term postnatal outcome of fetuses with prenatally suspected septo-optic dysplasia. Ultrasound Obstet Gynecol. 2020;56(3):371-377. DOI: 10.1002/uog.22018.
11. Murray A, Schwartz T, Hornung L, Lawson S. Pituitary deficiencies related to optic nerve hypoplasia and visual acuity. Clin Endocrinol (Oxf). 2024;101(5):507-515. DOI: 10.1111/cen.15125.
12. Wadams HD, Gupta N, Novotny P, Tebben PJ. Onset of pituitary hormone deficiencies in optic nerve hypoplasia: a temporal trend analysis of 32 children at Mayo Clinic. J Pediatr Endocrinol Metab. 2020;33(1):139-145. DOI: 10.1515/jpem-2019-0269.
13. Jabeen M, Hairfield A, Swischuk LE, Jain SK. Septo-optic dysplasia in a newborn presenting with bilateral dilated and fixed pupils. AJP Rep. 2016;6(1):e112-e114. DOI: 10.1055/s-0036-1571330.
14. Netzel AN, High R, Suh DW. Optic nerve hypoplasia: A retrospective analysis of clinical presentation and disease severity. Clin Ophthalmol. 2019;13:2607-2616. DOI: 10.2147/OPTH.S225731.
15. Reyes A, Galvis J, Estupiñán Y. Septo-optic dysplasia plus: A case report for reviewing and recognizing this condition. Biomedica. 2024;44(4):451-459. DOI: 10.7705/biomedica.7370.

Recibido 11 de mayo de 2026
Aprobado para publicación 5 de junio de 2026