

Displasia Septo-Óptica (Síndrome de Morsier)
Para quien busca un diagnóstico
GP007



**Guías informativas públicas gratuitas publicadas por
Adisen, Asociación Nacional de Addison y Otras Enfermedades Endocrinas**

Adisen

**Asociación Nacional de Addison
y Otras Enfermedades Endocrinas**

Te ayudamos. Nunca estarás solo/a

Asociación Nacional de Addison y Otras Enfermedades Endocrinas

Adisen es una entidad sin ánimo de lucro nacional, pero que representa también a las personas hispanohablantes, residentes en cualquier país del mundo.

Adisen está compuesta por pacientes, familiares y personas interesadas en las enfermedades que representa la asociación.

La asociación se creó en el año 2009 y se encuentra inscrita en el Registro Nacional de Asociaciones del Ministerio del Interior de España.

Grupo 1º / Sección 1ª

Número: 606773

La asociación se encuentra asociada a la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y a la Red Europea de Addison, formando parte también de Euroadrenal Network, entre otros.

Nuestro objetivo principal es apoyar e informar a las personas afectadas de la enfermedad de Addison y de las Otras Enfermedades Endocrinas que representamos, así como difundir el conocimiento de estas enfermedades, especialmente entre los profesionales sanitarios. Sin olvidarnos de orientar a las personas que aún no han sido diagnosticadas para que puedan lograr el diagnóstico y tratamiento que necesiten.

Acerca de esta guía informativa. La información contenida en esta guía está destinada exclusivamente para fines de educación general y no pretende ser el sustituto de consejo médico profesional relativo a cualquier condición médica específica o pregunta.

No somos médicos, por lo tanto, nuestros comentarios no pueden ni pretenden sustituir la opinión de un especialista, profesional de la salud. Siempre se debe buscar el consejo de un médico o del cualquier otro profesional de la salud para cualquier pregunta relacionada con alguna condición médica.

Gran parte de la información de esta guía está basada en la experiencia y estudio personal y en la consulta de bibliografía. Aunque el autor y el editor de esta guía han realizado todos los esfuerzos razonables para lograr una precisión total del contenido, no asumen responsabilidad alguna por errores u omisiones. Si optaras por utilizar cualquiera de esta información, úsala a tu mejor criterio y bajo tu propio riesgo.

Esta guía de ninguna manera debería ser considerada como consejo o recomendación. Toda información contenida es solo una opinión y se comparte solo con la esperanza de que sea de interés para pacientes y profesionales médicos.

Antes de probar medicamentos o terapias nuevas y antes de cambiar cualquiera de tus rutinas habituales, consulta con tu propio médico.

Recuerda que no podemos proporcionar el servicio de profesionales de la salud y no podemos ofrecer asesoramiento médico.

EN ESTA GUÍA

Introducción	4
Causas	4
Síntomas	4 – 6
Especialistas implicados en su diagnóstico	6 – 7
Antes de vuestra primera consulta al especialista	7 – 8
Durante vuestra primera consulta	8 – 9
Después de la primera consulta al especialista	9
Plantilla orientativa para llevar a la consulta	9 – 13
En Adisen te ayudamos. Nunca estarás solo/a	14
Bibliografías consultas	14 - 15

Introducción

La Displasia Septo-Óptica (DSO) se conoce también como síndrome de Morsier y como una deficiencia hormonal combinada de HESX1. Se trata de un desorden congénito de presentación poco frecuente, constituido por la combinación de las características siguientes:

- Hipoplasia de ambos nervios ópticos.
- Anormalidades cerebrales como ausencia de *septum pellucidum*, que es la zona central del cerebro.
- Deficiencias hormonales simples o múltiples de las hormonas hipotálamo-hipofisarias (hipotálamo-pituitaria).

La primera descripción de la enfermedad fue realizada por el doctor De Morsier en 1956.

Causas

Si bien se desconocen las causas de la displasia septo-óptica, lo cierto es que deben considerarse factores que



predisponen a su manifestación como las infecciones virales, diabetes gestacional, heridas degenerativas o vasculares, así como mutaciones genéticas.

Síntomas

La displasia septo-óptica suele manifestar al menos una de las características de las tres características de la enfermedad o síndrome. Solo un tercio de las personas que la padecen presentan las tres características. No obstante, aunque solo se observe una de las características, deben hacerse las pruebas para descartar las demás.

Las manifestaciones clínicas encontradas en los pacientes con displasia septo-óptica son muy variadas y dependen del grado de afectación del nervio óptico, el SNC y el sistema hipotálamo-hipofisario.

La hipoplasia del nervio óptico afecta a la visión de la persona. Los síntomas pueden incluir ceguera de uno o de ambos ojos, dilatación de la pupila en respuesta a la luz, movimiento rápido e involuntario de los ojos, y/o desviación de los ojos. La hipoplasia óptica puede ser unilateral o bilateral.

Entre las anomalías cerebrales, los problemas intelectuales varían de una persona a otra. Mientras que algunos niños/as con DSO tienen una inteligencia normal, otros tienen problemas de aprendizaje y retraso mental. Sin embargo, la mayoría se desarrolla con retraso debido al problema visual o por problemas neurológicos.

En relación con las manifestaciones clínicas neurológicas, existe una gama variada por el grado de afectación del SNC. Serán diferentes en dependencia de la edad del paciente en el momento del diagnóstico y estarán influidas también por la afectación endocrina.

En recién nacidos es frecuente encontrar hipotonía, dificultades con la succión, apnea, cianosis y convulsiones por hipoglucemia o por afección

neurológica propiamente dicha. En el lactante, puede hallarse hipotonía o espasticidad, retraso del desarrollo psicomotor y crisis. En niños/as mayores, jóvenes y adultos con hiperplasia septo-óptica se ha descrito epilepsia y retraso mental.

Con respecto a las manifestaciones endocrinas, serán conforme a las hormonas deficientes del eje hipotálamo-hipófisis. Se han descrito deficiencias aisladas o múltiples.

La deficiencia detectada con mayor frecuencia es la de la hormona del crecimiento, aunque también se pueden detectar deficiencias de la hormona antidiurética, adenocorticotrófica, estimulante del tiroides, etcétera.

Se han descrito muchos casos de hipopituitarismo y panhipopituitarismo. Esta deficiencia, entre otros problemas, puede causar retraso en el crecimiento, una estatura menor, retraso de la pubertad o ausencia de pubertad, problemas en el desarrollo de los órganos sexuales, así como problemas relacionados con el azúcar en sangre y el tiroides.

En algunos enfermos/a se ha detectado síndrome de muerte súbita y se ha justificado este desenlace inesperado y fatal por la deficiencia de corticotropina y/o el disturbo de la termorregulación durante cuadros febriles. También se le atribuye la muerte súbita a la deshidratación en pacientes con diabetes insípida.

Otras complicaciones que se presentan son el coma y las convulsiones en el periodo posoperatorio, y se han relacionado con la disfunción hipotálamo-hipofisaria por responder bien a la administración de glucosa y esteroides.

El desarrollo intelectual de los pacientes con DSO se ha descrito como normal en algunos casos y se acompaña de un

estado neurológico normal, desarrollo del lenguaje y conducta acorde con la edad del paciente.

Especialistas implicados en su diagnóstico

Una persona afectada con displasia septo-óptica debe acudir a un oftalmólogo, que examinará sus ojos en profundidad y pedirá una resonancia magnética de todo el cerebro.

Si las imágenes muestran cambios estructurales de algún tipo indicando SDO, será necesario acudir a un endocrinólogo/a (pediatría endocrinólogo/a). El especialista elaborará un historial completo y llevará a cabo un examen físico, comprobando con detenimiento los datos de crecimiento. Será necesario realizar análisis de sangre para determinar las deficiencias hormonales como de tiroides, cortisol, aldosterona, hormona del crecimiento, y pubertad temprana o retrasada, etc. También se hará una radiografía ósea para determinar la edad biológica del niño/a.



Los niños/as diagnosticados más adelante en su infancia deberían ser evaluados de necesidades de aprendizaje por un psicólogo pediatra.

En el caso de niños/as que sufran convulsiones, deberían acudir también a un pediatra neurólogo.

Antes de vuestra visita al especialista

Es posible que tengáis que acudir al Oftalmólogo/a, Endocrino/a y Neurólogo/a (depende de los síntomas que tenga vuestro hijo/a).

Cuando se acude a la consulta del médico, suele ser común olvidar gran parte de lo que se quería preguntar, ya sea por nerviosismo, por falta de tiempo, o simplemente porque se te ha olvidado. Para evitar salir de la consulta y que te sientas frustrado/a porque no le preguntaste o comentaste esto o lo otro, te hacemos unas sugerencias que, aunque simples, podrían evitar esta situación.

- ✚ Escribe una relación de los síntomas que tiene tu hijo/a. Si es posible, añade las fechas aproximadas en las que empezaste a observarlos. No te preocupes si los síntomas no parecen tener relación unos con otros. Anótalos todos.
- ✚ Anota las enfermedades que cursen en tu familia más cercana. Por ejemplo, diabetes mellitus, enfermedades del corazón, de tiroides, etc.).
- ✚ Anota el peso y altura que tenéis (el padre y la madre).
- ✚ Toma nota de las dudas que quieras preguntarle.
- ✚ Consigue copia de todos los informes médicos de tu hijo/a. Intenta hacer un resumen de lo más destacado en un folio, para que no tenga que leerse todo.
- ✚ En la primera visita al especialista, a ser posible, lo recomendable es que estéis presentes ambos (padre y madre).



- ✚ La confianza en el médico es importante. Procura acudir a la consulta con un estado positivo. Piensa que el médico está para ayudarlos.

Una buena comunicación es esencial en vuestro camino hacia un diagnóstico. Si finalmente no te encuentras satisfecho/a con vuestro intercambio de información, si es posible acude a otro médico en el que tengas más confianza.

Durante vuestra primera visita

En vuestra primera visita al especialista, dependiendo del tipo de especialista del que se trate, es posible que suceda lo siguiente:

Cuando el especialista pregunta sobre lo que sucede con tu hijo/a, empieza a elaborar su historial médico completo. Ahora es el momento en el que explicarle lo que te preocupa, así como de aportar cualquier información que pueda servirle. Procura ser breve, conciso/a, y habla con naturalidad y firmeza. Aprovecha esta ocasión para mostrarle tus anotaciones. Preguntará sobre su estado de salud en general, los síntomas, la salud de tu familia...

- Exploración física completa. Lo más probable es que el especialista lleve a cabo una exploración física completa. Es el momento en el que pesará a tu hijo/a y medirá su altura.

Esta información será comparada con la tabla de crecimiento medio. Posiblemente también quiera medir a los padres. Esta información ayudará a calcular la altura media de adulto que debería alcanzar tu hijo/a cuando sea adulto/a.

- **Examen de la visión.** Si acudes a un Oftalmólogo/a, será muy probable que le hagan una exploración completa del fondo del ojo y del campo visual.

- **Pruebas médicas.** No te preocupes si son muchas las pruebas médicas que decide hacer. Sin duda serán necesarias para descartar otros desórdenes o enfermedades, incluso crónicas. Entre las pruebas que podría pedir se encuentran analíticas de sangre, densidad ósea, y rayos-x.
- Al finalizar la consulta el especialista te entregará un informe de vuestra visita. Guarda este documento, así como copia de los resultados de cualquier prueba que le hagan a tu hijo/a.

Después de la primera visita al especialista

Esperamos que, con esta información, la primera visita al especialista haya sido más sencilla y que resolviera tus dudas y preocupaciones.

Si finalmente se confirma que existe displasia septo-óptica, estaremos encantados de ayudarte y orientarte en lo que nos sea posible.

El tratamiento para la DSO es sintomático. Dependiendo de los síntomas manifestados, así se trata cada uno de ellos. También se puede evitar un empeoramiento de los ya existentes, por ejemplo, si se comprueba una mala visión a una edad temprana, podría ser positivo un tratamiento para mejorar la fuerza visual. En el caso de hipopituitarismo, deben tratarse las deficiencias hormonales mediante un tratamiento de reemplazo hormonal. Pero, no te asustes. Esta deficiencia es perfectamente tratable. De hecho, las personas que la padecen, con un tratamiento adecuado, pueden llevar una vida prácticamente normal.

Plantilla orientativa para llevar a la consulta

Te invitamos a cumplimentar la plantilla orientativa que te facilitamos en la siguiente página y llevarla contigo al especialista en la primera visita.

1. Información del paciente

NOMBRE	
APELLIDOS	
FECHA DE NACIMIENTO	
EDAD	
DOMICILIO	
CÓDIGO POSTAL	
CIUDAD	
PROVINCIA	
PAÍS	
NOMBRE COMPLETO DE LA MADRE	
TELÉFONO DE CONTACTO	
CORREO ELECTRÓNICO	
NOMBRE COMPLETO DEL PADRE	
TELÉFONO DE CONTACTO	
CORREO ELECTRÓNICO	

2. Historial médico familiar

Parentesco	Edad	Altura (cm)	Enfermedades conocidas
Padre			
Madre			
Abuela materna			

Parentesco	Edad	Altura (cm)	Enfermedades conocidas
Abuela paterna			
Abuelo materno			
Abuelo paterno			
Hermano			
Hermano			
Hermano			
Hermana			
Hermana			
Hermana			

Familiares no mencionados en la relación que tengan o hayan padecido alguna enfermedad a destacar: _____

3. Historial médico del niño/a

Tiempo cumplido de gestación: _____

Si fue un parto prematuro, indicar con cuántas semanas: _____

Tipo de parto (cesárea, etc.): _____

Complicaciones en el parto:

Tipo de embarazo (normal, etc.): _____

Si no fue un embarazo normal, ampliar información al respecto:

Peso del bebé al nacer: _____

Alimentación durante los primeros seis meses: _____

¿Ganó peso normalmente? _____

Enfermedades más importantes que haya padecido/a tu hijo/a o que suela tener a menudo:

Hospitalizaciones que haya tenido

Alergias conocidas

Síntomas que manifiesta en la actualidad:

Síntoma o signo	Indicaciones	Respuesta
Peso	Si ha perdido peso, indicar cuánto y en cuánto tiempo	
Altura – crecimiento	Indicar si se sospecha que no crece al ritmo normal	
Ojos – vista	Mencionar cualquier problema en la vista	
Oídos – audición	Indicar cualquier problema en la audición o infecciones de oído	
Estómago	Explicar si suele tener vómitos, diarrea, estreñimiento, falta de hambre...	
Corazón	Indicar cualquier problema de corazón	
Piel	Alergias o cualquier anomalía que hayas detectado en su piel	
Respiración	Indicar si respira bien	
Riñones	Mencionar si tiene algún problema en la frecuencia, color o cantidad de orina	

A continuación, añade cualquier síntoma que hayas detectado y no mencionaras aquí arriba:

Tratamientos	
Indica qué tratamiento/medicación está tomando tu hijo/a	

En Adisen, te ayudamos. Nunca estarás solo/a

Conseguir el diagnóstico puede tardar algún tiempo, especialmente porque se trata de una enfermedad poco frecuente cuyos síntomas son parecidos a otros desórdenes y enfermedades.

Una vez hayas obtenido los resultados de todas las pruebas, si finalmente se diagnostica displasia septo-óptica, si es posible, comenzará el tratamiento.

Si solo manifiesta una de las afectaciones características de la enfermedad, recuerda que es importante descartar las demás características, puesto que, si tuviera alguna deficiencia hormonal, su tratamiento es muy importante.

Seguramente serán muchas las preguntas y dudas que tienes, y poca la información de la que dispones. Adisen te ayuda a conocer su enfermedad o desorden, a conocer los tratamientos, a estar al día sobre cualquier avance médico de diagnóstico y tratamiento que pueda surgir, te ayuda a aprender más sobre su tratamiento y a manejarlo.

En definitiva, estamos aquí para ayudarte a mejorar su calidad de vida y su estado de salud general. Porque cuanto más informado/a estés sobre su desorden o enfermedad, mejor le cuidarás. La felicidad de tu familia y la suya empieza porque mejores su salud. No te desanimes. Estamos aquí para ayudarte. No estás solo/a.

Entre otros servicios, nuestros socios/as disponen de un boletín informativo, así como de guías informativas como la que estás leyendo ahora, aunque mucho más amplias, precisas y útiles sobre temas muy concretos. Puedes comprobar nuestros servicios para socios en la página siguiente:

[Servicios para Socios/as](#)

Bibliografías consultadas

Algunas de las bibliografías y referencias consultadas:

- *Servicio Nacional de Información sobre Enfermedades Endocrinas y Metabólicas del Instituto Nacional de Enfermedades del Riñón, Digestivas y Diabetes. Departamento de Salud y Servicios Humanos de los Estados Unidos de América.*

- Instituto Nacional de Desórdenes Neurológicos y Stroke. http://www.ninds.nih.gov/disorders/septo_optic_dysplasia/septo_optic_dysplasia.htm
- Fundación Nacional de Enfermedades Adrenales (Estados Unidos).
- Petrykowski W von, Sauer M, Otto M, Oliver D. Septo-optic dysplasia with congenital hypopituitarism. *Klin Padiatr* 1980;192(4):336-41.
- Sirota L, Dickerman Z, Laron Z, Weitz R, Dulitzky F. Neuroendocrine study of a male infant with septo-optic dysplasia. *Isr J Med Sci* 1985;21(9):745-9.
- Roessmann U, Velasco ME, Small EJ, Hori A. Neuropathology of septo-optic dysplasia (deMorsier syndrome) with immunohistochemical studies of the hypothalamus and pituitary gland. *J Neuropathol Exp Neurol* 1987;46(5):597-608.
- DeMorsier G. Etudes sur les dysgraphies cranioencephaliques. Agenesie du septum lucidum avec malformation du tractus optique. La dysplasie septo-optique. *Schw Arch Neurol Psych* 1956;77:267.
- Arslanian SA, Rothfus WE, Foley TP Jr, Becker DJ. Hormonal, metabolic and neuroradiologic abnormalities associated with septo-optic dysplasia. *Acta Endocrinol (Copenh)* 1984;107(2):282-8.
- Ouvrier R, Billson F. Optic nerve hypoplasia: a review. *Chil Neurol* 1986;1(3):181-8.
- Shamma NW, Brown JD, Foreman BW, Marutani DR, Maddela D, Tonner D. Septooptic dysplasia associated with polyendocrine dysfunction. *J Med* 1993;24(1):67-74.
- Stangel M, Vogeley KT, Jandek C, Boegner F, Marx P, Koch HC. Septo-optic dysplasia. *Nervenarzt* 1998;69(4):352-6.
- Donat JF. Septo-optic dysplasia in an infant of a diabetic mother. *Arch Neurol*
- Izenberg N, Rosenblum M, Parks JS. The endocrine spectrum of septo-optic dysplasia. *Clin Pediatr (Phila)* 1984;23(11):632-6.
- Willnow S, Kiess W, Butenandt O, Dorr HG, Enders A, Strasser-Vogel B, et al. Endocrine disorders in septo-optic dysplasia (DeMorsier syndrome). Evaluation and follow up of 18 patients. *Eur J Pediatr* 1996;155(3):179-84.
- Lam KS, Wang C, Ma JT, Leung SP, Yeung RT. Hypothalamic defects in two adult patients with septo-optic dysplasia. *Acta Endocrinol (Copenh)* 1986;112(3):305-9.
- Hauseman CA, Kelch RP, Hopwood NJ, Zipf WB. Sexual precocity in association with septo-optic dysplasia and hypothalamic hypopituitarism. *J Pediatr* 1978;92(5):748-53.
- Brodsky MC, Conte FA, Faylor D, Hoyt CS, Mrak FE. Sudden death in septo-optic dysplasia. Report of 5 cases. *Arch Neurol* 1985;42(8):769-70.
- Kuban KC, Teele RL, Wallaman J. Septo-optic dysplasia-schizencephaly. Radiographic and clinical features. *Pediatr Radiol* 1989;19(3):145-50.
- Nowell M. Ultrasound evaluation of septo-optic dysplasia in the newborn. Report of a case. *Neuroradiology* 1986;28(5-6):491-2

Por favor, apoya la labor de Adisen

Asóciate hoy mismo y disfruta de las ventajas de ser socio/a de Adisen

** Recibe nuestra revista bi-anual "Saber Más de Adisen", en tu domicilio*, con información actual de gran interés, experiencias personales y sugerencias para hacer que tu día a día sea más fácil y para que conozcas mejor tu enfermedad.

** Recibe nuestro pack de bienvenida gratuito.

** Accede a todos los servicios para socios/as que te ofrecemos.

Visita nuestra web para ampliar información al respecto.

[Servicios para Socios/as](#)

**La revista se publica impresa y digital. Se envía por correo solo a residentes en España.*

¿Cómo hacerte socio/a?

Visita nuestra web:

[Hazte Socio/a](#)

1. Rellena y envía el formulario de solicitud de alta como socio/a online.
2. Confirmado el pago de la cuota, recibirás una invitación para completar un cuestionario online y para enviarnos tu fotografía.

Una vez revisadas tus respuestas del cuestionario, nos pondremos en contacto contigo para ayudarte.

Estos pasos son imprescindibles para completar tu incorporación a la asociación y esenciales para averiguar qué ayuda necesitas exactamente, encauzando nuestra labor, según tus necesidades.

Adisen publica una amplia variedad de guías informativas para socios/as sobre las enfermedades que representa, su tratamiento, manejo, así como sobre otros asuntos de interés para tu bienestar y salud general.

Consulta la relación de guías informativas para socios/as que tenemos disponibles en estos momentos en nuestra web [AQUÍ](#).

Ponemos a disposición de nuestros socios/as un área privada donde acceder a más información, así como la posibilidad de recibir el [Manual del Paciente](#) que corresponda a su enfermedad endocrina.

Si necesitas contactar con nosotros, no dudes en hacerlo.

[Envíanos un mensaje ahora mismo](#) y te atenderemos lo antes posible.



**Asociación Nacional de Addison
y Otras Enfermedades Endocrinas**

Te ayudamos. Nunca estarás solo/a

[Web](#)

[Facebook](#)

[Contacta con nosotros](#)