

Displasia septo-óptica, quiste aracnoideo de la cisterna cuadrigémina e hidrocefalia

Septo-optic dysplasia, arachnoid cyst of the quadrigeminal cistern and hydrocephalus

Julían Castro Castro¹

¹Jefe de Sección de Neurocirugía, Servicio de Neurocirugía, Complejo Hospitalario Universitario de Ourense, Ourense. España.

Resumen

La displasia septo-óptica (DSO), también conocida como síndrome de de Morsier, es una patología congénita poco frecuente, que se define por la presencia de al menos 2 de las 3 siguientes características: hipoplasia del nervio óptico, anomalías de la línea media y/o deficiencias endocrinas hipotálamo-hipofisarias. Los quistes aracnoideos se asocian con frecuencia a otras malformaciones de la línea media, sobre todo con la agenesia del cuerpo calloso o la holoprosencefalia; y están presentes en el 12,5% de los pacientes con DSO. Describimos el caso de un lactante de 1 año de edad con DSO en el que se detectó un quiste aracnoideo de cisterna cuadrigémina provocando hidrocefalia. Consideramos que es el primer caso descrito en el que se presentan estas patologías asociadas y hacemos una breve revisión de sus aspectos más relevantes.

Palabras clave: Displasia septo-óptica, quiste aracnoideo, cisterna cuadrigémina, hidrocefalia, ventriculoscopia.

Abstract

Septo-optic dysplasia (SOD), also referred to as de Morsier syndrome, is a rare congenital condition, being defined by the association of two out of three features: optic nerve hypoplasia, midline abnormalities and hypothalamic-pituitary endocrine deficiencies. Arachnoid cysts are a common association with other midline malformations of the brain, most notably agenesia of the corpus callosum or holoprosencephaly. They are present in 12,5% of the patients with SOD. We describe the case of a 1-year-old infant with septo-optic dysplasia in whom a quadrigeminal cistern arachnoid cyst with hydrocephalus was detected. We consider it to be the first case described in which these pathologies occur at the same time and we make a brief review of their most relevant aspects

Key words: Septo-optic dysplasia, quadrigeminal cistern, arachnoid cyst, hydrocephalus, ventriculography.

Introducción

El diagnóstico de displasia septo-óptica (DSO) es clínico y se basa en la presencia de dos o más características de la tríada clásica: hipoplasia del nervio óptico, anomalías hormonales hipotálamo-hipofisarias y defectos de la línea media tales como la agenesia del septum pellucidum y/o cuerpo calloso. Es una anomalía congénita muy poco frecuente afectando de 1 de cada 10.000 nacidos vivos¹. Se ha descrito

la asociación de DSO con quistes aracnoideos, sobre todo a nivel del asta temporal en la cisura coroidea y con menor frecuencia a nivel de línea media².

Caso clínico

Presentamos el caso de un paciente varón, hijo de madre de 19 años, embarazo controlado y con serologías negativas.

Correspondencia a:

Julían Castro Castro
juliancastrocastro@yahoo.es

Edad gestacional de 40+2 semanas. Presentó a las 6 horas de vida hipoglucemia que precisó de ingreso en la unidad de cuidados intensivos neonatales. Al tercer día de vida ictericia cutáneo mucosa de predominio indirecto. Posteriormente, presentó aumento de diuresis e hipernatremia (compatible con diabetes insípida central), mostrando en el estudio hormonal hipocortisolismo y niveles bajos de T4. En la ecografía transfontanelar se demostró ausencia de septum pellucidum y la presencia de un quiste aracnoideo en el asta temporal derecha y otro en línea media. El servicio de oftalmología constató la hipoplasia de ambos nervios ópticos. El paciente fue tratado con desmopresina intranasal, hidrocortisona y levotiroxina y se completó el estudio con resonancia magnética (RM) cerebral, cariotipo y genoma completo, ecografía de abdomen y potenciales evocados visuales y auditivos. No se encontraron mutaciones en el gen HESX1. En la ecografía abdominal se detectó ectasia piélica bilateral. Los potenciales evocados auditivos fueron normales y se constató alteración en la respuesta del córtex visual con pérdida de unidades funcionantes.

En el seguimiento del paciente, se demostró en la RM cerebral realizada al año de vida (Figura 1), el aumento del volumen del quiste de lámina cuadrigémina, provocando hidrocefalia obstructiva.

Ante estos hallazgos se decidió el tratamiento quirúrgico de la lesión mediante fenestración endoscópica del mismo (Figura 2). La evolución postoperatoria del paciente fue favorable.

Discusión

La DSO es una patología congénita poco frecuente, ini-

cialmente descrita por Reeves en 1941, es también conocida como síndrome de de Morsier³. Presenta una incidencia relativa de 1/10.000 nacidos vivos, con un fenotipo muy heterogéneo, definido por la asociación de 2 de las 3 características arriba mencionadas. La mayoría de los casos de DSO son esporádicos y se han postulado diversas etiologías tales como infecciones víricas, diabetes gestacional o teratógenos ambientales. No hay consenso sobre la asociación de la menor edad de la madre y el riesgo de DSO. El estudio de casos familiares ha permitido identificar el gen homeobox HESX1 como uno de los implicados en el desarrollo de DSO, habiendo sido descritas hasta 13 mutaciones diferentes⁴.

En cuanto a las manifestaciones clínicas, la hipoplasia del nervio óptico es generalmente la primera manifestación de la enfermedad, pudiendo ser uni o bilateral (> 70% de los casos)⁵. Las anomalías de la línea media presentan una gran variedad de fenotipos, siendo las más frecuentes la agenesia del cuerpo calloso, la ausencia del septum pellucidum, la hipoplasia de cerebelo, la aplasia del fórnix y la esquisencefalia⁶. En la mitad de los pacientes hay ausencia de septum pellucidum y/o cuerpo calloso. Los quistes aracnoideos y epidermoides también parecen estar asociados, estando presentes hasta en el 12,5% de los pacientes⁷. La hipoplasia hipofisaria se puede manifestar en diferentes grados de déficit hormonal, desde la deficiencia de una sola hormona hasta el panhipopituitarismo, pudiendo evolucionar el déficit a lo largo del tiempo. Parece ser secundario a la lesión/malformación hipotalámica. El déficit de hormona de crecimiento es el más frecuente, seguido del déficit de hormona corticotropa y tireotropa. Las crisis comiciales y el retraso del desarrollo pueden ocurrir debido a las alteraciones metabólicas y/o a las anomalías neuroanatómicas, sobre todo en casos asociados a hipoglucemia o hipernatremia⁸.

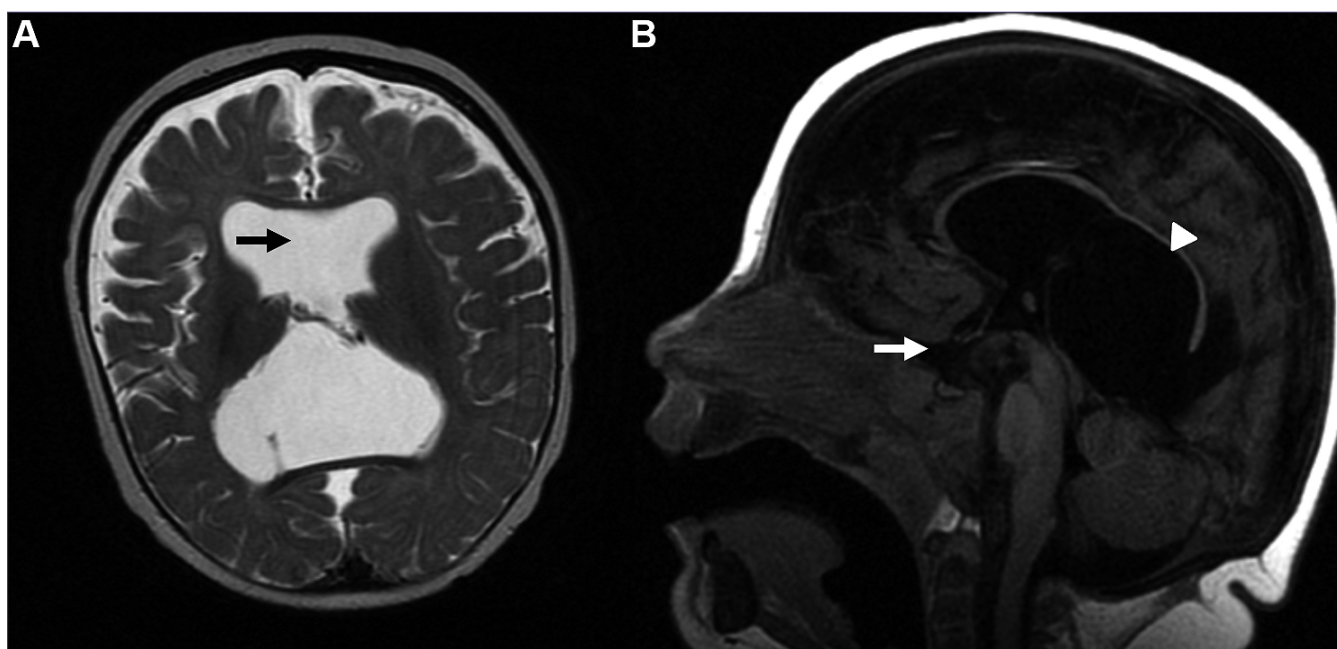


Figura 1. A: Imagen de RM en secuencia T2 en la que se aprecia la hidrocefalia obstructiva, ausencia de septum pellucidum (flecha negra), y datos de atrofia cerebral de predominio frontal; B: Imagen de RM en secuencia T1. La punta de flecha marca el quiste aracnoideo comprimiendo la lámina cuadrigémina y el acueducto. Se aprecia (flecha blanca) la hipoplasia del tallo hipofisario.

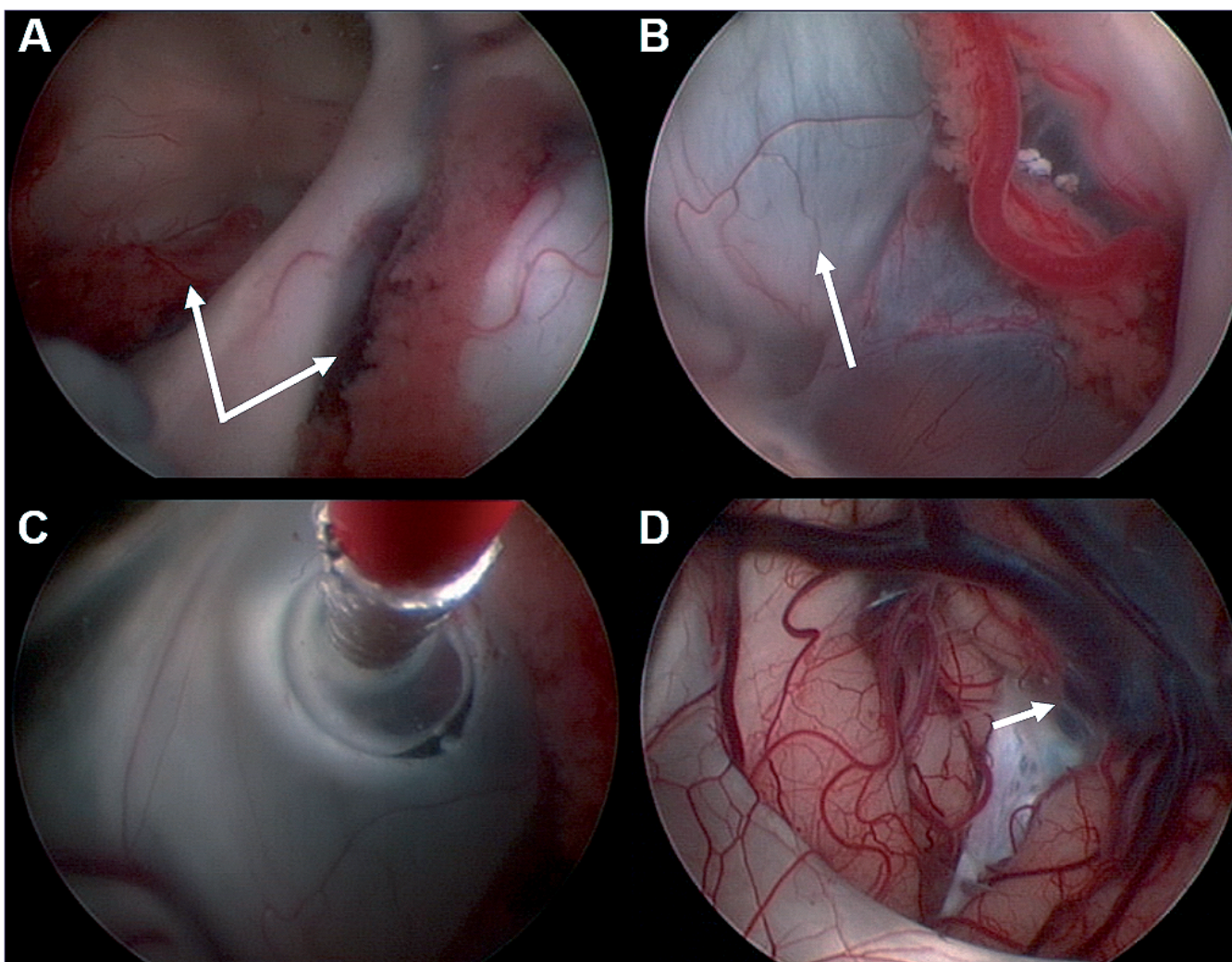


Figura 2. Imágenes intraoperatorias. A: las flechas marcan los plexos coroideos de ambos ventrículos, que se visualizan simultáneamente gracias a la ausencia del septum pellucidum; B: La flecha marca la pared del quiste aracnoideo; C: detalle de la fenestración del quiste y dilatación con balón; D: Visión del complejo del drenaje venoso profundo a nivel de la cisura interhemisférica.

Los quistes aracnoideos se asocian con frecuencia con otras malformaciones de la línea media, sobre todo con agenesia del cuerpo calloso o la holoprosencefalia. En pacientes con DSO han sido descritos con mayor frecuencia en las astas temporales del ventrículo lateral, en relación con la cisura coroidea y con menor frecuencia en la línea media^{2,9,10}. Los quistes aracnoideos de la cisterna cuadrigémina suponen el 10% de los quistes aracnoideos intracraneales. Dada su relación con el acueducto, suelen producir hidrocefalia obstructiva de manera precoz cuando aumentan de tamaño. En los casos en que es técnicamente posible, el tratamiento mediante neuroendoscopia evita intervenciones quirúrgicas mayores o la dependencia de una válvula de derivación^{11,12}.

Referencias

1. Fard MA, Wu-Chen WY, Man BL, Miller NR. Septo-optic dysplasia. *Pediatr Endocrinol Rev.* 2010; 8: 18-24.
2. Tas E, Tracy M, Sarco DP, Eksioğlu YZ, Prabhu SP, Loddenkemper T. Septo-optic dysplasia complicated by infantile spasms and bilateral choroidal fissure arachnoid cysts. *J Neuroimaging.* 2011; 21: 89-91.
3. Ferran K, Paiva IA, Gilban DL, Resende M, Souza MA, Beserra IC, et al. Septo-optic dysplasia. *Arq Neuropsiquiatr* 2010; 68: 400-5.
4. Kelberman D, Dattani MT. Septo-optic dysplasia - novel insights into the aetiology. *Horm Res.* 2008; 69: 257-65
5. Campbell CL. Septo-optic dysplasia: a literatura review. *Optometry* 2003; 74: 417-426.
6. Polizzi A, Pavone P, Iannetti P, Manfré L, Ruggieri M. Septo-optic dysplasia complex: a heterogeneous malformation syndrome. *Pediatr Neurol.* 2006; 34: 66-71.
7. Ganau M, Huet S, Syrnos N, Meloni M, Jayamohan J. Neuro-Ophthalmological Manifestations of Septo-Optic Dysplasia: current Perspectives. *Eye Brain* 2019; 11: 37-47.
8. Alt C, Shevell M, Poulin C, Rosenblatt B, Saint-Martin C, Srour

- M. clinical and radiologic spectrum of septo-optic dysplasia: review of 17 cases. *J Child Neurol.* 2017; 32: 797-803.
9. Lyons C, Castano G, Jan JE, Sargent M. Optic nerve hypoplasia with intracranial arachnoid cyst. *J AAPOS* 2004; 8: 61-6.
 10. Haddad NG, Eugster EA. Hypopituitarism and neurodevelopmental abnormalities in relation to central nervous system structural defects in children with optic nerve hypoplasia. *J Pediatr Endocrinol Metab* 2005 Sep; 18: 853-8.
 11. Lahat E, Strauss S, Tadmor R, Bistrizter T. Infantile spasms in a patient with septo-optic dysplasia, partial agenesis of the corpus callosum and an interhemispheric cyst. *Clin Neurol Neurosurg* 1992; 94: 165-7.
 12. Cinalli G, Spennato P, Columbano L, Ruggiero C, Aliberti F, Trischitta V, et al. Neuroendoscopic treatment of arachnoid cysts of the quadrigeminal cistern: a series of 14 cases. *J Neurosurg Pediat.* 2010; 6: 489-97.