

# Displasia septo-óptica: hallazgos imagenológicos y revisión de tema

## Septo-Optic Dysplasia: Imaging Findings and Review of the Literature

Federico Guillermo Lubinus Badillo<sup>1</sup>  
 Erick Daniel Villarreal Ibáñez<sup>2</sup>  
 Silvia Nathalia Vera Campos<sup>3</sup>



### Palabras clave (DeCS)

Displasia septo-óptica  
 Imagen por resonancia  
 magnética  
 Radiología

### Key words (MeSH)

Septo-optic dysplasia  
 Magnetic resonance  
 imaging  
 Radiology

### Resumen

La displasia septo-óptica, también conocida como síndrome de De Morsier, es una enfermedad congénita que consiste en una combinación variable de defectos en su presentación clínica e imagenológica. Todos los pacientes con hipoplasia del nervio óptico deben ser estudiados imagenológicamente, en especial con resonancia magnética, con el objetivo de detectar anomalías en el desarrollo de las estructuras de la línea media del sistema nervioso central. Se realizó una revisión de la literatura y una evaluación retrospectiva de los pacientes de nuestra institución, con el fin de ilustrar los principales hallazgos neurorradiológicos de este síndrome.

### Summary

Septo-optic dysplasia, also known as De-Morsier syndrome, is a congenital disease that presents a variable combination of defects in its clinical and imaging presentation. All patients with optic nerve hypoplasia must be studied by imaging, especially with magnetic resonance imaging, with the aim of detecting abnormalities in the development of the midline structures of the central nervous system. A review of the literature and subsequently a retrospective evaluation of the patients of our institution was carried out in order to illustrate the main neuroradiological findings of this syndrome.

## 1. Introducción

La displasia septo-óptica (DSO), también conocida como síndrome de De-Morsier, es una enfermedad congénita que abarca una combinación variable de defectos, entre ellos: hipoplasia o ausencia del septo pelúcido o del cuerpo caloso, displasia/hipoplasia de los nervios ópticos y disfunción hipotálamo-hipofisaria (figuras 1-3). Se puede manifestar como la alteración de una sola vía hormonal hipofisaria hasta un panhipopituitarismo (1,2). Es una condición heterogénea, poco frecuente y puede aparecer con anomalías cerebrales adicionales (3), como esquizencefalia, displasia cortical, polimicrogiria, entre otras (4) (figuras 4-6). Se ha descrito una incidencia aproximada de 1 por cada 10.000 nacidos vivos (5) y una relación 1:1 entre hombres y mujeres (6).

Aún no se ha encontrado una explicación sobre la etiología de la DSO. A pesar de esto, se ha propuesto que es el resultado de anomalías genéticas o lesiones *in utero* causadas por una secuencia de disrupción vascular, especialmente por una anomalía en la arteria cerebral anterior (7,8); también se ha relacionado con infecciones virales y exposición materna al ácido valproico (2,9).

La mayoría de los casos se presentan de manera esporádica; sin embargo, se han descrito casos raros en los cuales se ha identificado historia familiar de mutación en genes que codifican factores de transcrip-

ción esenciales implicados en el desarrollo del cerebro anterior y el desarrollo pituitario, como *HESX1*, *SOX2* y *SOX3* (10). En estudios más recientes se ha logrado identificar la mutación del gen *FLNA* en el desarrollo de la DSO (11).

El objetivo principal de este artículo es realizar una revisión de la literatura e ilustrar los principales hallazgos neurorradiológicos de este síndrome.

## 2. Métodos

Se analizaron las imágenes de pacientes de distintas edades, que acudieron a la institución de los autores, a quienes se les diagnosticó DSO mediante un estudio tomográfico o por RM. Se incluyeron en la presente revisión las imágenes más representativas de esta entidad y se realizó una revisión de la literatura basada en la incidencia por edad, manifestaciones más frecuentes y las características adicionales que puede presentar.

## 3. Etiología

Se han postulado múltiples etiologías para explicar la aparición esporádica de la DSO, como infecciones virales, distintos tipos de teratógenos, daño vascular o degenerativo (12,13). Sin embargo, la etiología precisa de este síndrome aún sigue siendo desconocida, por lo cual se ha propuesto un componente multifactorial que incluye factores genéticos y ambientales (10).

<sup>1</sup>Radiólogo. Departamento de Radiología, Clínica Carlos Ardila Lülle. Bucaramanga, Colombia.

<sup>2</sup>Médico general. Universidad Autónoma de Bucaramanga. Bucaramanga, Colombia.

<sup>3</sup>Médica general. Universidad Industrial de Santander. Bucaramanga, Colombia.

Departamento de Radiología e Imágenes Diagnósticas, Fundación Oftalmológica de Santander, Clínica Carlos Ardila Lülle. Bucaramanga, Colombia.

Actualmente, se cree que el factor genético afecta el desarrollo cortical (14,15); no obstante, los casos familiares de DSO son raros y se realiza el diagnóstico genético en menos del 1 % de los pacientes (9), de los cuales, la mayoría están asociados a un patrón de herencia autosómica recesiva, aunque también se han descrito casos de herencia autosómica dominante (16-18). Los principales genes encargados de codificar factores de transcripción esenciales para el desarrollo del cerebro anterior y el desarrollo pituitario que presentan mutaciones son el *HESX1*, *SOX2* y *SOX3*. Recientemente, se ha encontrado asociación con el gen *FLNA* (10,11). Dentro de los factores ambientales se ha documentado el consumo de drogas durante el embarazo, diabetes gestacional, infección por citomegalovirus, consumo de medicamentos como la quinidina y antiépiléticos, edad materna menor a 22 años y madres primigestantes (19,20). También se ha encontrado que los casos de DSO parecen agruparse en lugares con alta densidad poblacional y en áreas internas de la ciudad donde hay una alta tasa de desempleo (9). Otras hipótesis proponen que la DSO es el resultado de lesiones producidas por una secuencia de disrupción vascular *in utero* (7), siendo esta la misma etiología de múltiples defectos congénitos, como la hidranencefalia, gastrosquisis, atresia del intestino delgado y el síndrome de Poland (21).

### 3.1. Manifestaciones clínicas

La presentación clínica de la DSO varía fenotípicamente según las anomalías asociadas. La mayoría de los casos se detectan en la infancia; sin embargo, en los pacientes sin afectación grave de las estructuras comprometidas se puede detectar en la adolescencia e, incluso, en la adultez (figuras 6a y 6b). Entre las principales manifestaciones clínicas se encuentran anomalías en la vía visual y disfunción hipotálamo-hipofisaria, que se puede expresar clínicamente con baja estatura, discapacidad visual, nistago y disfunción endocrina (22,23); sin embargo, aproximadamente un 40 % de los pacientes puede tener un perfil endocrinológico normal (24). En los pacientes con alteraciones endocrinas se ha demostrado que estas difieren entre los casos, pues se ha encontrado diabetes insípida, hipotermia, hipoglucemia, deficiencias de TSH, GH y ACTH (25,26). Aun así, el grado de disfunción hipofisaria en estos paciente es muy variable, en algunos fenotipos puede evolucionar a lo largo de la vida desde una deficiencia aislada de una línea hormonal hasta un panhipopituitarismo (27,28). Usualmente, lo primero que se detecta en estos pacientes es la hipoplasia del nervio óptico y se ha descrito que, generalmente, es bilateral (figura 7) en la mayoría de los pacientes, a diferencia del caso de la figura 2 donde se encuentra unilateral (6). Algunos estudios han mostrado que un 31 % de pacientes con DSO fueron diagnosticados con trastorno del espectro autista. Estos pacientes también pueden manifestar déficits neurológicos, como retraso global del desarrollo, insuficiencias focales, epilepsia, hemiparesia, incluso, dificultades comportamentales y comunicativas (4,29,30).

### 3.2. Manifestaciones radiológicas

La DSO se puede sospechar en el periodo prenatal por ultrasonido y estudios de RM en el feto. En la ultrasonografía se debe visualizar fácilmente la cavidad del septo pelúcido a las 18 o 20 semanas como un espacio triangular (hipocogénico) en la porción anterior de la línea

media, que se desarrolla entre las dos láminas del septo pelúcido (línea hiperecogénica). En su ausencia se visualiza que las astas frontales en el corte axial tienen forma cuadrada (31,32).

La ausencia del septo pelúcido no es necesaria ni específica de este síndrome. Este hallazgo se puede presentar de forma aislada sin otras anomalías, en el contexto de holoprosencefalia, agenesia del cuerpo caloso, malformación Chiari II, hidrocefalia obstructiva o procesos encefalocústicos (hidranencefalia, porencefalia) (33).

La ecografía cerebral tiene algunas limitaciones, debido a que solo permite visualizar la ausencia de septo pelúcido, que puede confundirse con una variante de la anomalía tipo quiste del septo pelúcido. La TC no suele ser útil para definir las anomalías asociadas a la migración neuronal o alteraciones de la organización cortical (32,34,35).

Las imágenes de resonancia magnética (RM) permiten evidenciar hipoplasia de los nervios ópticos (unilateral o bilateral) (36) y quiasma óptico, además de agenesia de septo pelúcido (37-39) (figura 8) y anomalías del cuerpo caloso y del eje hipotálamo-hipofisario (40); sin embargo, los hallazgos imagenológicos entre los pacientes varían (28).

Hay signos indirectos de neuroimagen relacionados con la hipoplasia del nervio óptico, como la dilatación bullosa del receso anterior del tercer ventrículo y aumento de la cisterna prequiasmática. Otras anomalías incluyen ectopia hipofisaria, anomalías del tallo hipofisario, porencefalia, esquisencefalia, polimicrogiria, heterotopias periventriculares, displasia cortical focal e hidrocefalia (41). Adicionalmente, se puede encontrar atrofia de hemisferios cerebrales y tallo cerebral (42); y se han descrito casos asociados a quistes aracnoideos (43-45).

## 4. Diagnóstico

La DSO, al presentar una manifestación tan heterogénea y variable entre los pacientes, requiere la intervención de un equipo interdisciplinario para realizar un adecuado diagnóstico, el cual impactará en la evolución del paciente. El diagnóstico precoz puede ser prenatal o neonatal mediante ecografía transfontanelar (figura 9) (46). En los pacientes a quienes no se les realiza el diagnóstico precoz, se pueden observar posteriormente las manifestaciones clínicas de la DSO, entre ellas el retraso del crecimiento y las anomalías visuales como estrabismo o nistagmos (47,48).

Clínicamente se debe sospechar el diagnóstico cuando un neonato tiene hipoglucemia, ictericia, microcefalia, criptorquidia y defectos de línea media, como paladar hendido. En estos pacientes se deben realizar las imágenes cerebrales por RM y los estudios dinámicos de la función hipofisaria, junto con una adecuada valoración oftalmológica, para confirmar el diagnóstico. Entre las pruebas de función hipofisaria se debe estudiar la función tiroidea con una TSH, para descartar un hipotiroidismo secundario y evaluar los niveles de cortisol por medio de una prueba de cortisol aleatorio. En pacientes con hipoglucemia confirmada se debe medir la IGF-1 de igual manera que la IGFBP-3. En pacientes mayores de un año con retraso del crecimiento se debe medir la GH con pruebas de estimulación (49). En pacientes adolescentes la DSO puede estar asociada con pubertad precoz o hipogonadismo hipogonadotrófico secundario a la deficiencia de LH o FSH, por lo cual es importante medir esta vía hormonal (6). De igual manera, es importante evaluar trastornos del sueño en estos pacientes por su relación con el defecto de la producción de melatonina (50).

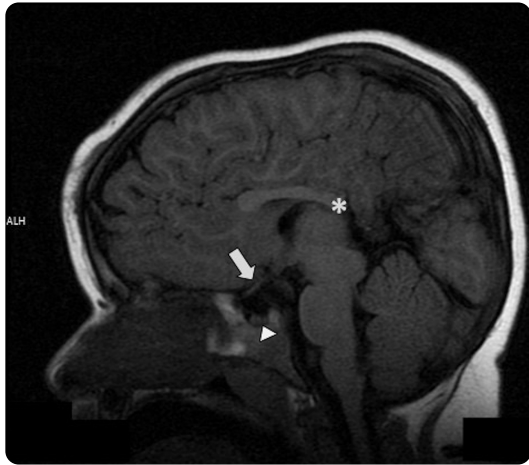


Figura 1. Paciente masculino de 3 años de edad con diagnóstico de trastorno psicomotor. RM sagital T1 FLAIR: se observa disgenesia de cuerpo calloso (\*), hipoplasia de nervio óptico (flecha) e hipoplasia hipofisaria (punta de flecha). Señal hiperintensa de neurohipófisis presente.

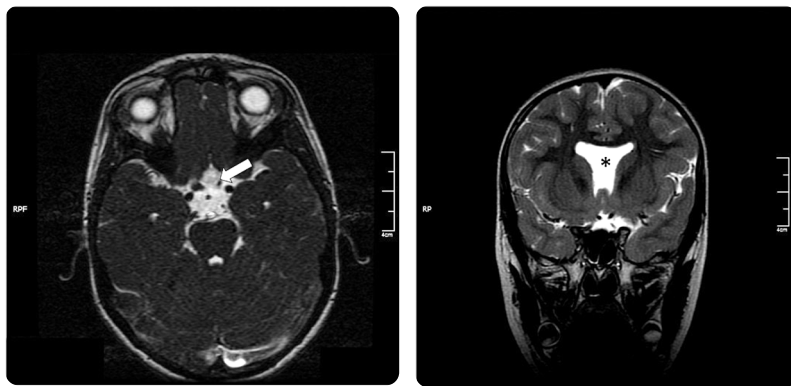


Figura 2. a y b) Paciente masculino de 6 meses de edad con diagnóstico de síndrome convulsivo. RM corte axial 3D FIESTA-C: hipoplasia de nervio óptico izquierdo (flecha). RM reconstrucción coronal T2 frFSE: agenesia de septo pelúcido (\*).

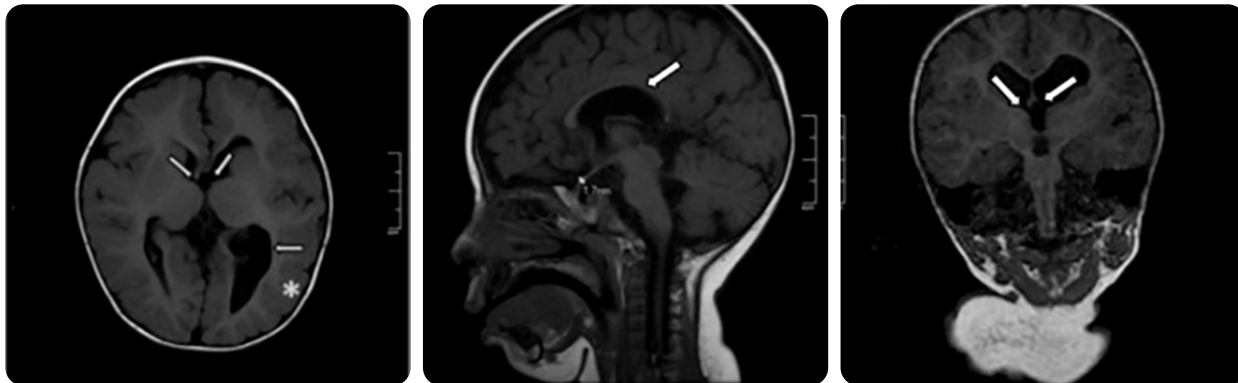


Figura 3. Paciente de 14 meses edad con diagnóstico prenatal de ventriculomegalia leve. RM corte axial T2 FLAIR\*. a) Plano axial: ausencia de fórnix bilateral (flechas superiores), colpocefalia (flecha horizontal), continuidad de cisura interhemisférica con el sistema ventricular y ventriculomegalia de predominio izquierdo (\*). b) Plano sagital: disgenesia del cuerpo calloso. c) Plano coronal: ausencia bilateral de fórnix.

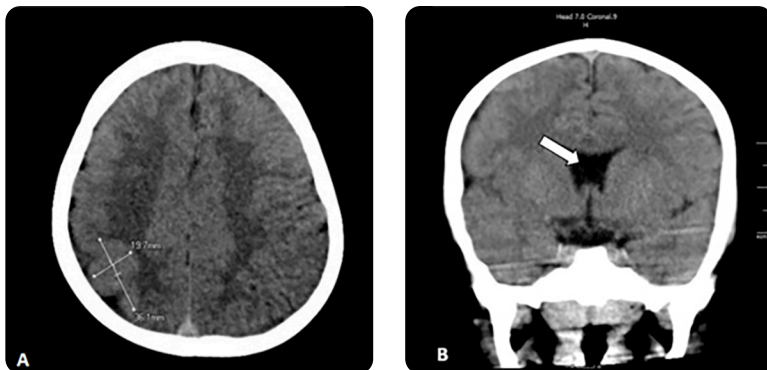


Figura 4. Paciente masculino de 3 años de edad con diagnóstico de síndrome convulsivo no especificado. TC de cráneo simple. a) Corte axial: se identifica engrosamiento focalizado de la sustancia gris cortical en la unión frontoparietal derecha, que se extiende en aproximadamente 3,6 cm en su eje longitudinal por 2 cm de espesor, con prominencia de los surcos adyacentes, sin evidencia de compromiso de la sustancia blanca, compatible con displasia cortical. b) Corte coronal: ausencia de septo pelúcido.

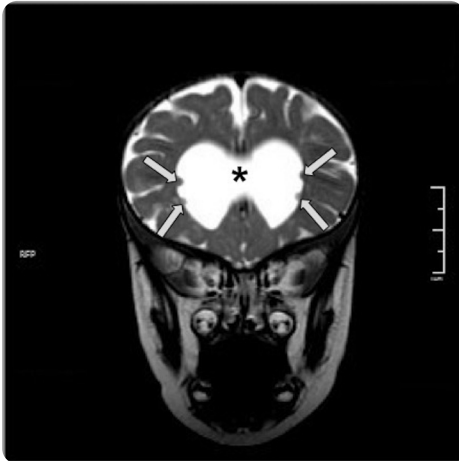


Figura 5. Paciente masculino de 11 meses de edad con diagnóstico de síndrome convulsivo no especificado. RM coronal T2 frFSE: zonas de heterotopia de la sustancia gris subependimaria (flechas) y agenesia de septo pelúcido (\*).

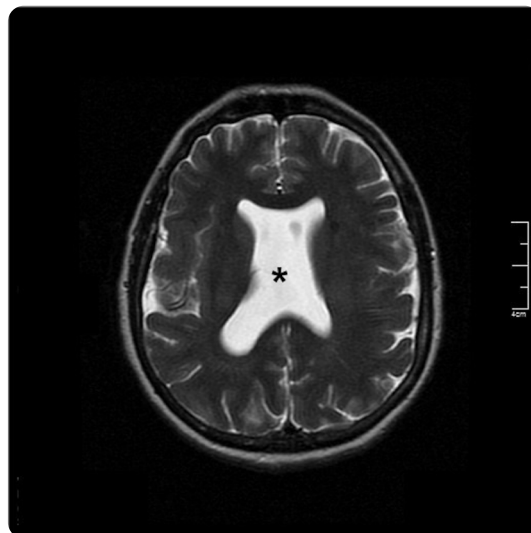
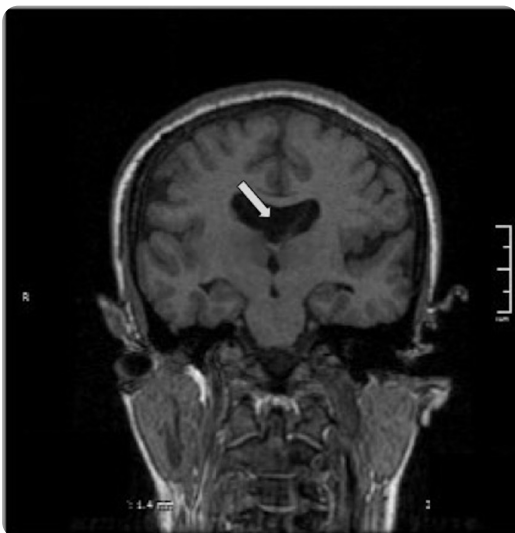


Figura 6. Paciente femenina de 43 años de edad. Estudio por control de epilepsia. a) RM coronal T1 3D SPGR: agenesia de septo pelúcido (flecha). b) RM corte axial T2: agenesia del septo pelúcido (\*).

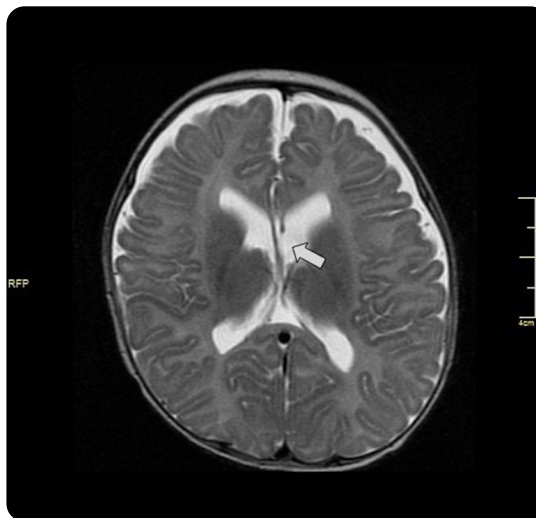
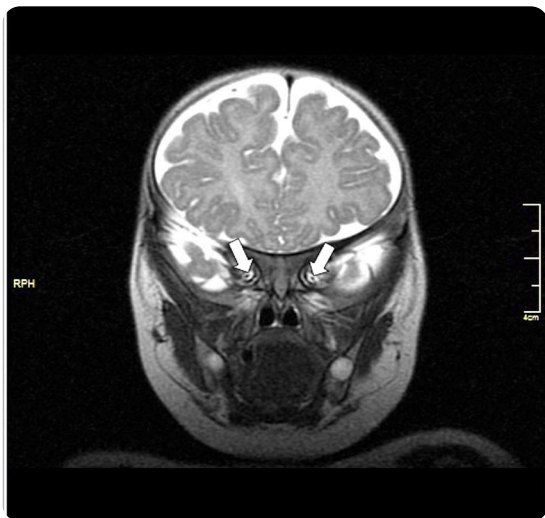


Figura 7. Paciente masculino de 9 meses de edad con diagnóstico de síndrome convulsivo no especificado. a) RM coronal T2 frFSE: hipoplasia bilateral del nervio óptico (flechas). b) Sistema ventricular, hipoplasia de fórnix izquierdo.



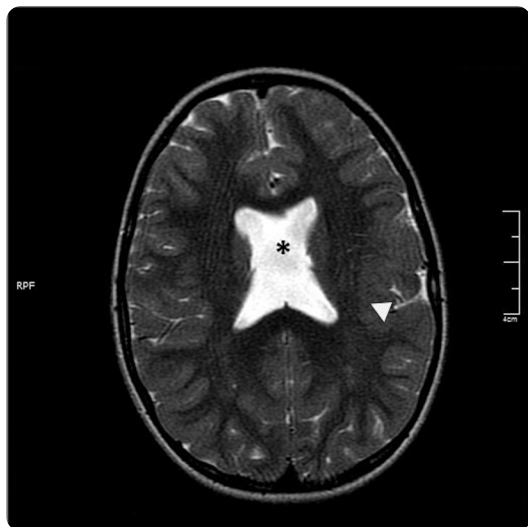


Figura 8. Paciente masculino de 6 años de edad con diagnóstico de síndrome convulsivo no especificado. RM corte axial T2 frFSE: agenesia del septo pelúcido (\*) y displasia cortical (punta de flecha).

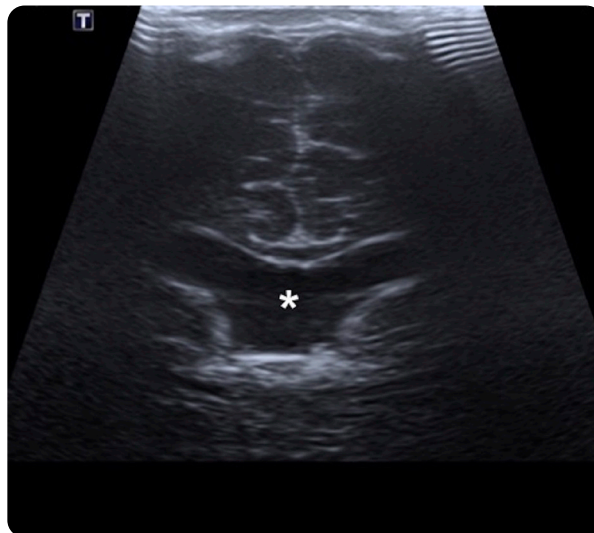


Figura 9. Paciente masculino de 2 meses de nacido con diagnóstico de síndrome convulsivo no especificado. Ultrasonografía transfontanelar coronal: ausencia del septo pelúcido.

## 5. Conclusiones

La DSO es una enfermedad congénita que tiene una presentación variable de defectos, entre los cuales destaca principalmente la triada compuesta por hipoplasia de cuerpo calloso, hipoplasia de nervios ópticos y disfunción hipotálamo-hipofisaria; estos pueden estar asociados a otras manifestaciones en el sistema nervioso central. El diagnóstico es principalmente radiológico, por lo cual es importante que el radiólogo presente la sospecha diagnóstica al encontrarse con estas manifestaciones. Tienen un papel muy importante en el abordaje diagnóstico de esta entidad las imágenes de RM, la TAC y la ecografía transfontanelar. De esta manera se puede brindar un manejo interdisciplinario temprano y mejorar la calidad de vida de este grupo de pacientes.

## Referencias

- Barkovich AJ. Congenital malformations of the brain and skull. En: Barkovich AJ, ed. *Pediatric neuroimaging*, 4th ed. Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins; 2005. p. 291-439.
- Tortori-Donati P, Rossi A, Biancheri R. Brain malformations. En: Tortori-Donati P, ed. *Pediatric neuroimaging: Brain, skull and meninges*. Berlin: Springer-Verlag; 2005. p. 95-7.
- Polizzi A, Pavone P, Iannetti P, Manfre L, Ruggieri M. Septo-optic dysplasia complex: a heterogeneous malformation syndrome. *Pediatr Neurol*. 2006;34:66-71.
- Miller SP, Shevell MI, Patenaude Y, Poulin C, O’Gorman AM. Septo-optic dysplasia plus: A spectrum of malformations of cortical development. *Neurology*. 2000;54:1701-3.
- Patel L, McNally RJ, Harrison E, Lloyd IC, Clayton PE. Geographical distribution of optic nerve hypoplasia and septo-optic dysplasia in Northwest England. *J Pediatr*. 2006;148(1):85-8.
- Webb EA, Dattani MT. Septo-optic dysplasia. *Eur J Hum Genet*. 2010;18:393-7.
- Lubinsky MS. Hypothesis: septo-optic dysplasia is a vascular disruption sequence. *Am J Med Genet*. 1997;69:235-6.
- Chiaramonte I, Cappello G, Uccello A, Guarrera V, D’Amore A, Cavallaro T, et al. Vascular cerebral anomalies associated with Septo-Optic Dysplasia. A case report. *Neuroradiol J*. 2013;26(1):66-70.
- McCabe MJ, Alatzoglou KS, Dattani MT. Septo-optic dysplasia and other midline defects: the role of transcription factors: HESX1 and beyond. *Best Pract Res Clin Endocrinol Metab*. 2011;25(1):115-24.
- Kelberman D, Dattani MT. Septo-optic dysplasia - novel insights into the aetiology. *Horm Res*. 2008;69(5):257-65.
- Fernández-Marmiesse A, Pérez-Poyato MS, Fontalba A, E Marco de Lucas, Martínez MT, Cabero Pérez MJ, et al. Septo-optic dysplasia caused by a novel FLNA splice site mutation. A case report. *BMC Med Genet*. 2019;20(1):112.
- Roessmann U, Velasco ME, Small EJ, Hori A. Neuropathology of “septo-optic dysplasia” (de Morsier syndrome) with immunohistochemical studies of the hypothalamus and pituitary gland. *J Neuropathol Exp Neurol*. 1987;46(5):597-608.
- Zaias B, Becker D. Septo-optic dysplasia: developmental or acquired abnormality? A case report. *Trans Am Neurol Assoc*. 1978;103:273-7.
- Schoth F, Krings T. Diffusion-tensor imaging in septo-optic dysplasia. *Neuroradiology*. 2004;46(9):759-63.
- Larson A, Nokoff NJ, Meeks NJ. Genetic causes of pituitary hormone deficiencies. *Discov Med*. 2015;19(104):175-83.
- Wales JK, Quarrell OW. Evidence for possible Mendelian inheritance of septo-optic dysplasia. *Acta Paediatr*. 1996;85(3):391-2.
- Cohen RN, Cohen LE, Botero D, Yu C, Sagar A, Jurkiewicz M, Radovick S. Enhanced repression by HESX1 as a cause of hypopituitarism and septo-optic dysplasia. *J Clin Endocrinol Metab*. 2003;88(10):4832-9.
- Benner JD, Preslan MW, Gratz E, Joslyn J, Schwartz M, Kelman S. Septo-optic dysplasia in two siblings. *Am J Ophthalmol*. 1990;109(6):632-7.
- Elster AB, McAnarney ER. Maternal age and septo-optic dysplasia. *J Paediatr*. 1979;94(1):162-3.
- Orrico A, Galli L, Zappella M, Monti L, Vatti GP, Venturi C, Hayek G. Septo-optic dysplasia with digital anomalies associated with maternal multi drug abuse during pregnancy. *Eur J Neurol*. 2002;9:679-82.
- Game E, Dolk H, Loane M, Wellesley D, Barisic I, Calzolari E, Densen J, Eurocat Working Group. Paper 5: Surveillance of multiple congenital anomalies: implementation of a computer algorithm in European registers for classification of cases. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol*. 2011;91:44-50.
- Kuban KC, Teele RL, Wallman J. Septo-optic-dysplasia-schizencephaly. Radiographic and clinical features. *Pediatr Radiol*. 1989;19(3):145-50.
- Maurya VK, Ravikumar R, Bhatia M, Rai R. Septo-optic dysplasia: Magnetic resonance imaging findings. *Med J, Armed Forces India*. 2015;71(3):287-9.
- Birkebaek NH, Patel L, Wright NB, Grigg JR, Sinha S, Hall CM, Price DA, Lloyd IC, Clayton PE. Endocrine status in patients with optic nerve hypoplasia: relationship to midline central nervous system abnormalities and appearance of the hypothalamic-pituitary axis on magnetic resonance imaging. *J Clin Endocrinol Metab*. 2003;88(11):5281-6.
- Nagasaki K, Kubota T, Kobayashi H, Sawada H, Numakura C, Harada S, Takasawa K, et al. Clinical characteristics of septo-optic dysplasia accompanied by congenital central hypothyroidism in Japan. *Clin Pediatr Endocrinol*. 2017;26(4):207-31.
- Takanashi K, Suzuki Y, Noro A, Sugiyama M, Nakanishi M, Nagashima T, et al. Three Japanese patients with congenital pituitary hormone deficiency and ophthalmological anomalies. *Pediatr Rep*. 2011;3:e20.
- Izenberg N, Rosenblum M, Parks JS. The endocrine spectrum of septo-optic dysplasia. *Clin Pediatr*. 1984;23(11):632-6.
- Mehta A, Hindmarsh PC, Mehta H, Turton JP, Russell-Eggitt I, Taylor D, et al. Congenital hypopituitarism: clinical, molecular and neuroradiological correlates. *Clin Endocrinol(oxf)*. 2009;71(3):376-82.

29. Taybi H, Lachman R. de Morsier Syndrome. In: Taybi H, Lachman R, eds. *Radiology of syndromes, metabolic disorders and skeletal dysplasia*, 4th ed. St. Louis: Mosby; 1996. p. 129-30.
30. Parr JR, Dale NJ, Shaffer LM, Salt AT. Social communication difficulties and autism spectrum disorder in young children with optic nerve hypoplasia and/or septo-optic dysplasia. *Dev Med Child Neurol*. 2010;52(10):917-21.
31. Zoric L, Nikolic S, Stojcic M, Zoric D, Jakovljevic S. Septo-optic dysplasia plus: a case report. *BMC Res Notes*. 2014;7:191
32. Winter TC, Kennedy AM, Byrne J, Woodward PJ. The cavum septi pellucidi: why is it important? *J Ultrasound Med*. 2010;29:427-44.
33. León-González M, García-Peñas JJ, Puertas-Bordallo D, López-Pino MA, Argente-Oliver J, Cantarin-Extremera V. Evolución natural de la displasia septoóptica: análisis retrospectivo de 20 casos. *Rev Neurol*. 2012;54:321-31.
34. Barkovich AJ, Fram EK, Norman D. Septo-optic dysplasia: MR imaging. *Radiology*. 1989;171(1):189-92.
35. Polizzi A, Pavone P, Iannetti P, Gambardella A, Ruggieri M. CNS findings in three cases of septo-optic dysplasia, including one with semilobar holoprosencephaly. *Am J Med Genet A*. 2005;136A(4):357.
36. Dahl S, Kristoffersen Wiberg M, Tear Fahnehjelm K, Savendahl L, Wickstrom R. High prevalence of pituitary hormone deficiency in both unilateral and bilateral optic nerve hypoplasia. *Acta paediatr*. 2019;108(9):1677-85.
37. Alt C, Shevell MI, 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(9):797-803.
38. Riedl S, Vosahlo J, Battelino T, Stirn-Kranjc B, Brugger PC, Prayer D, et al. Refining clinical phenotypes in septo-optic dysplasia based on MRI findings. *Eur J Pediatr*. 2008;167(11):1269-76.
39. Sami DA, Saunders D, Thompson DA, Russell-Eggitt IM, Nischal KK, Jeffrey G, et al. The chiasmia spectrum: congenitally reduced chiasmatal decussation. *Br J Ophthalmol*. 2006;90(1):125. Corrected and republished from: *Br J Ophthalmol*. 2005;89(10):1311-7.
40. Díaz-Rubio JL, González-Carrillo CP, Fernández-De Ortega L, Otaolaurruchi-Solis O, Torres-Bernal L, Quiroz-Mercado H. Septo-optic dysplasia (Morsier's syndrome): a case report. *Rev Neurol*. 2008;47(5):247-8.
41. Brodsky MC, Glasier CM. Optic nerve hypoplasia: clinical significance of associated central nervous system abnormalities on magnetic resonance imaging. *Arch Ophthalmol*. 1993;111(4):491. Corrected and republished from: *Arch Ophthalmol*. 1993;111(1):66-74.
42. Karatas H, Saygi S. Two cases of septo-optic dysplasia-plus syndrome with epilepsy and mirror hand movements. *Epilepsy Behav*. 2009;15(2):245-8.
43. McLaurin-Jiang SV, Wood JK, Crudo DF. Septo-optic dysplasia with an associated arachnoid cyst. *Case rep Pediatr*. 2016;2016:5493769.
44. 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(1):89-91.
45. Ichiyama T, Hayashi T, Nishikawa M, Furukawa S. Optic nerve hypoplasia with hypopituitarism and an arachnoid cyst. *Brain Dev*. 1996;18(3):234-5.
46. Hung JH, Shen SH, Guo WY, Chen CY, Chao KC, Yang MJ, et al. Prenatal diagnosis of schizencephaly with septo-optic dysplasia by ultrasound and magnetic resonance imaging. *J Obstet Gynaecol Res*. 2008;34:674-9.
47. Hellstrom A, Aronsson M, Axelson C, Kyllerman M, Kopp S, Steffenburg S, et al. Children with septo-optic dysplasia – how to improve and sharpen the diagnosis. *Horm Res Paediatr*. 2000;53(1):19-25.
48. Hagstrom SA, Pauer GJ, Reid J, Simpson E, Crowe S, Maumenee IH, et al. SOX2 mutation causes anophthalmia, hearing loss, and brain anomalies. *Am J Med Genet A*. 2005;138A(2):95-8.
49. Cameroglu AP, Coulas T, Kleis L. Spectrum of clinical presentations and endocrinological findings of patients with septo-optic dysplasia: a retrospective study. *J Pediatr Endocrinol Metab*. 2015;28(9-10):1057-63.
50. Rivkees SA. Arrhythmicity in a child with septo-optic dysplasia and establishment of sleep-wake cyclicity with melatonin. *J Pediatr*. 2001;139:463-5.

## Correspondencia

Federico Lubinus  
 Departamento de Radiología  
 Centro Médico Carlos Ardila Lülle, módulo 15  
 Bucaramanga, Colombia  
 flubinus@hotmail.com

Recibido para evaluación: 14 de octubre de 2020

Aceptado para publicación: 10 de febrero de 2021