Arch Argent Pediatr. 2026;e202611060

# Displasia septo-óptica y panhipopituitarismo congénito asociado a gastrosquisis complicada

*Marina N. Rshaid*[1]


## RESUMEN

La gastrosquisis es un defecto infrecuente de la pared abdominal, rara vez asociado a otras malformaciones. La displasia septo-óptica (DSO) es una alteración de la línea media con disfunción hipotálamo-hipofisaria y anomalías del parénquima cerebral, ambas de causa desconocida.

Se presenta el caso de una recién nacida pretérmino, con peso adecuado para la edad gestacional y diagnóstico prenatal de gastrosquisis. El cierre quirúrgico se realizó a las 8 horas de vida. Posteriormente, presentó alteraciones hidroelectrolíticas y poliuria; se diagnosticó diabetes insípida central mediante prueba de desmopresina positiva. Se efectuó resonancia magnética cerebral compatible con DSO y estudios hormonales que confirmaron panhipopituitarismo congénito. Se inició tratamiento de reemplazo hormonal con buena evolución clínica.

La DSO y el panhipopituitarismo congénito son de diagnóstico complejo por su presentación variable e inespecífica. En neonatos predominan las hipoglucemias. El reconocimiento temprano permite su tratamiento y previene secuelas irreversibles.


***Palabras clave:*** *displasia septo-óptica; hipopituitarismo, congénito; gastrosquisis; diabetes insípida neurogénica.*

doi (español): http://dx.doi.org/10.5546/aap.2026-11060
doi (inglés): http://dx.doi.org/10.5546/aap.2026-11060.eng

**Cómo citar:** Rshaid MN. Displasia septo-óptica y panhipopituitarismo congénito asociado a gastrosquisis complicada. *Arch Argent Pediatr.* 2026;e202611060. Primero en Internet 19-NOV-2026.

[1] *Hospital General de Niños Ricardo Gutiérrez, Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina.*

***Correspondencia para*** *Marina N. Rshaid: maru.rshaid@gmail.com*

***Financiamiento****: Ninguno.*

***Conflicto de intereses****: Ninguno que declarar.*

***Recibido****: 12-2-2026*
***Aceptado****: 16-9-2026*

Esta obra está bajo una licencia de Creative Commons Atribución-No Comercial-Sin Obra Derivada 4.0 Internacional.
Atribución — Permite copiar, distribuir y comunicar públicamente la obra. A cambio se debe reconocer y citar al autor original.
No Comercial — Esta obra no puede ser utilizada con finalidades comerciales, a menos que se obtenga el permiso.
Sin Obra Derivada — Si remezcla, transforma o crea a partir del material, no puede difundir el material modificado.

## INTRODUCCIÓN

La gastrosquisis es uno de los defectos congénitos de la pared abdominal más frecuentes[1] y rara vez se asocia a otras malformaciones. Su diagnóstico suele realizarse prenatalmente mediante ecografía entre las semanas 12 y 16 de gestación.

La displasia septo-óptica (DSO) es una malformación anatomoclínica heterogénea de la línea media con incidencia desconocida; se estima que afecta aproximadamente a 10 de cada 100 000 nacidos vivos.[2] Se caracteriza por hipoplasia de los nervios ópticos y del cuerpo calloso, ausencia total o parcial del *septum pellucidum*, disfunción variable del hipotálamo y la hipófisis, y alteraciones del parénquima cerebral. El diagnóstico suele establecerse en promedio a los 12 meses, debido a la falla del crecimiento secundaria a la deficiencia de hormona de crecimiento y a las alteraciones visuales asociadas con retraso del desarrollo.[2,3]

El diagnóstico temprano de la DSO permite instaurar reemplazo hormonal oportuno, prevenir alteraciones del crecimiento y del neurodesarrollo, e iniciar precozmente las terapias de estimulación.

El objetivo de este trabajo es describir el caso clínico de una paciente con diagnóstico prenatal de gastrosquisis que presentó una evolución tórpida posquirúrgica debido a panhipopituitarismo asociado a DSO. Asimismo, se describen las principales características de esta enfermedad y se enfatiza la importancia de su diagnóstico temprano.

## CASO CLÍNICO

Paciente pretérmino de 36 semanas de gestación, con peso al nacer de 2610 g, talla de 45 cm y perímetro cefálico de 32 cm. Nació por cesárea debido a ruptura prematura de membranas. El diagnóstico de embarazo fue a las 16 semanas de gestación con cinco controles posteriores, confirmando la presencia de gastrosquisis por ecografía y resonancia magnética. Madre de 20 años y padre de 19 años, ambos sanos, sin consanguinidad, primera hija de ambos. Como antecedentes familiares, abuela materna y abuela paterna sanas, abuelo paterno con hipertensión arterial y abuelo materno sano. Durante el primer trimestre del embarazo, la madre refirió consumo diario de alcohol, tabaco y marihuana; las serologías fueron negativas.

Al nacimiento, no presentaba dismorfias. Se constató gastrosquisis complicada con defecto parietal restrictivo y antropometría adecuada para la edad gestacional.

A las 8 horas de vida fue derivada al Hospital General de Niños Ricardo Gutiérrez, donde se realizó el cierre quirúrgico de la gastrosquisis, sin complicaciones. A las 24 horas presentó poliuria e hipernatremia de difícil manejo, con valores de sodio entre 127 y 168 mEq/L (*Tabla 1*). Al examen físico se encontraba eucárdica, eupneica, hemodinámicamente compensada, con hipotonía generalizada, desconexión con el medio, llanto y succión débiles, sin otros hallazgos relevantes.

Durante la corrección de agua libre por hipernatremia, presentó convulsiones, interpretadas como hiponatremia sintomática secundaria a un descenso brusco de la natremia (29 mEq/L en menos de 48 horas). La función renal fue normal y la ausencia de proteinuria en orina de 24 horas permitió descartar una causa renal del trastorno hidroelectrolítico.

A los 9 días de vida persistían la poliuria y la hipernatremia. La prueba con desmopresina mostró buena respuesta. Aunque se logró estabilizar la natremia y mejorar la diuresis, evolucionó con letargia, sensorio alternante y

**Tabla 1. Evolución de la natremia**

| Edad | Natremia (mEq/L) |
|---|---|
| 8 horas de vida | 128 |
| 3 días de vida | 163 |
| 5 | 127 |
| 6 | 146 |
| 9 | 161 |
| 11 | 139 |
| 12 | 158 |
| 13 | 142 |
| 15 | 169 |
| 19 | 154 |

requerimiento elevado de glucosa en nutrición parenteral para mantener la normoglucemia (*Tabla 2*). Ante el diagnóstico clínico de diabetes insípida central, sustentado por osmolaridad plasmática elevada (332 mOsm/kg; VN: 280-295 mOsm/kg) y respuesta favorable a la desmopresina, se sospechó una alteración endocrinológica central.

El estudio hormonal evidenció hipopituitarismo múltiple con hipotiroidismo (tirotropina [TSH] elevada y tiroxina libre [T4L] disminuida), corticotropina (ACTH) disminuida con cortisol bajo, deficiencia de hormona de crecimiento y de hormonas sexuales (*Tabla 3*). Se inició tratamiento con levotiroxina, hidrocortisona y somatotrofina, con mejoría del sensorio y adecuado control glucémico.

A los 21 días de vida, se realizó una resonancia magnética cerebral. Se observaron nervios ópticos de calibre disminuido, ausencia del tallo pituitario, falta de neurohipófisis en su localización habitual, disgenesia hipotalámica, quiasma óptico hipoplásico y ausencia del *septum pellucidum* (*Figura 1*). Estos hallazgos, junto con el perfil endocrinológico y la presentación clínica, permitieron diagnosticar displasia septo-óptica con panhipopituitarismo congénito y diabetes insípida central en una paciente con gastrosquisis complicada y corregida.

Durante la internación, se realizaron estudios complementarios para descartar otras malformaciones. El fondo de ojo mostró ambas papilas ópticas con borde pigmentado, hipoplasia de la papila izquierda y hemorragia temporal profunda en el ojo derecho; la evaluación de la agudeza visual informó visión bulto. El ecocardiograma evidenció *ductus arteriosus* persistente y foramen oval permeable sin repercusión hemodinámica, con función ventricular conservada, compatible con un estudio normal para la edad gestacional. La ecografía abdominal y renal con Doppler no mostró alteraciones.

La evolución fue favorable tras el inicio de la terapia hormonal, con adecuado incremento ponderal, normalización de la natremia y de los ritmos diuréticos, y resolución de la sintomatología neurológica.

Actualmente, continúa en seguimiento interdisciplinario en nuestro centro por Pediatría de Alto Riesgo, Oftalmología, Neurología y Endocrinología, con crecimiento y neurodesarrollo acordes con la edad corregida. Debido a la coexistencia de dos malformaciones congénitas, fue evaluada por el Servicio de Genética, que inició el seguimiento del caso. Durante la internación, no se realizaron cariotipo ni estudios genómicos, indicados posteriormente en forma ambulatoria, lo que constituye una limitación para establecer la etiología de la DSO en esta paciente.

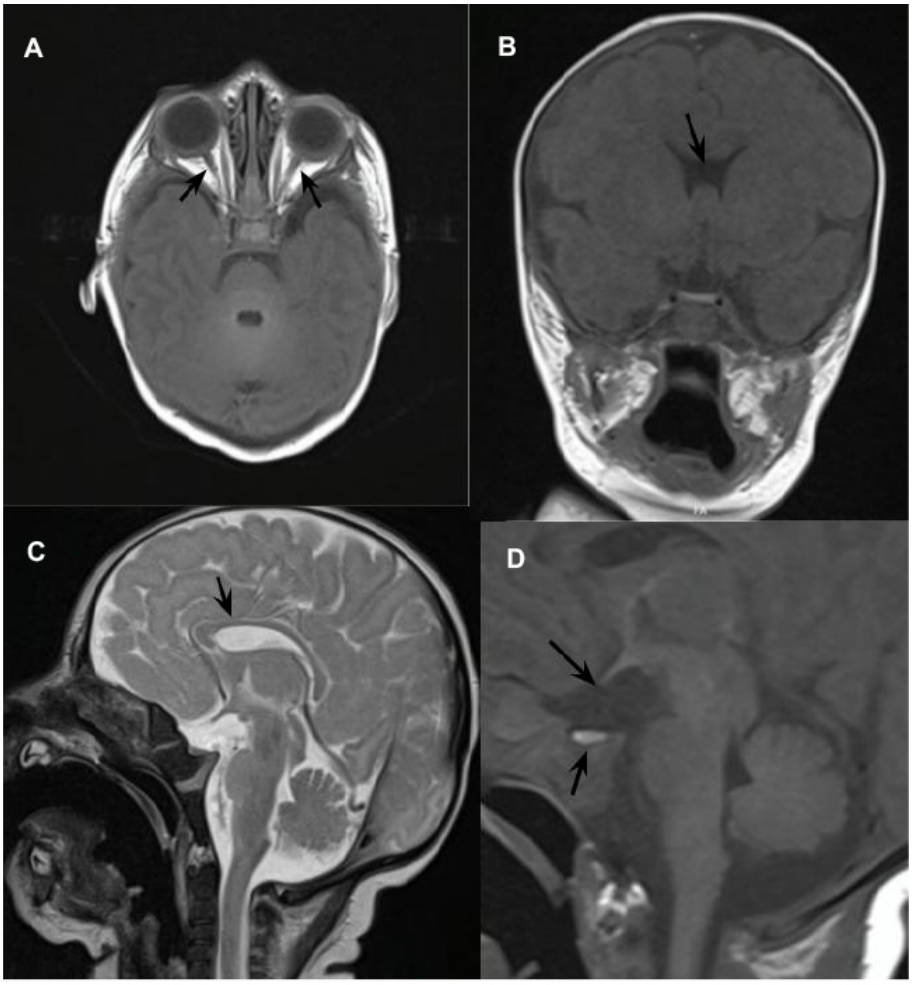
**Tabla 2. Evolución de la glucemia**

| Edad (días de vida) | Glucemia (mg/dl) |
|---|---|
| 5 | 77 |
| 6 | 31 |
| 8 | 60 |
| 14 | 43 |
| 18 | 59 |
| 21 | 52 |

**Tabla 3. Valores de laboratorios endocrinológicos (14 días de vida)**

| Determinación | Valor de la paciente | Rango normal para la edad |
|---|---|---|
| Hormona estimulante de la tiroides | 5,27 µUI/ml | 1-2,6 µUI/ml |
| Tiroxina libre | 0,67 ng/dl | 1-2,6 ng/dl |
| Hormona adrenocorticotrópica | 5 pg/ml | 10-46 pg/ml |
| Cortisol | 0,3 µg/dl | 1,2-15,1 µg/dl |
| Hormona de crecimiento | 3,72 ng/ml | >6,5 ng/ml |
| Prolactina | 196,1 ng/ml | 43-331 ng/ml |
| Hormona luteinizante | 0,1 mUI/ml | 0,10-1 mUI/ml |
| Hormona folículoestimulante | 0,3 mUI/ml | 0,3-8,7 mUI/ml |

**Figura 1. Resonancia magnética de sistema nervioso central**




*A: Nervios ópticos de calibre reducido y quiasma óptico hipoplásico. B: Ausencia de septum pellucidum. C: Adelgazamiento de cuerpo calloso. D: Ausencia de tallo pituitario, falta de neurohipófisis en su ubicación normal, disgenesia hipotalámica.*

## DISCUSIÓN

La DSO asociada a panhipopituitarismo congénito representa un desafío diagnóstico durante el período neonatal debido a la variabilidad e inespecificidad de sus manifestaciones clínicas. La presentación más frecuente corresponde a hipoglucemias de difícil tratamiento secundarias al hipopituitarismo.[4] Se han comunicado lactantes que debutaron durante los primeros tres meses de vida con hipoglucemia e hipocortisolismo, evolucionaron con descompensaciones graves y, posteriormente, fueron diagnosticados con DSO.[5-7] Las restantes deficiencias hormonales suelen manifestarse más tardíamente; la baja talla es el principal motivo de consulta.[2,3]

Las manifestaciones más frecuentes incluyen alteraciones oculares como nistagmo y disminución de la agudeza visual, seguidas por compromiso neurológico, principalmente convulsiones y deficiencias hormonales secundarias al hipopituitarismo.[3,4] La diabetes insípida central es infrecuente en el período neonatal; sin embargo, se ha descrito hasta en el 25 % de los pacientes con DSO. El retraso del crecimiento y ocasionalmente la hipoglucemia se presentan en aproximadamente el 70 % de los casos y la edad promedio de consulta es de 5 años.[2,3] Las manifestaciones neurológicas son inconstantes y pueden relacionarse con anomalías corticales asociadas, observándose convulsiones, déficits focales y retraso grave

del desarrollo.[3] En ausencia de anomalías corticales, los pacientes pueden no presentar síntomas neurológicos o manifestar déficit cognitivo secundario a la deficiencia de hormonas tiroideas. En nuestra paciente, la sospecha de diabetes insípida central frente a una evolución posoperatoria tórpida con hipoglucemia de difícil manejo y compromiso neurológico permitió diagnosticar DSO y panhipopituitarismo antes del mes de vida. El inicio precoz del reemplazo hormonal se asoció con crecimiento y neurodesarrollo acordes con la edad corregida.

Aunque la gastrosquisis es el defecto congénito de la pared abdominal más frecuente, su asociación con otras malformaciones es infrecuente.[1,8] La coexistencia de gastrosquisis y DSO solo ha sido comunicada en casos aislados; la evidencia disponible no permite establecer una asociación causal entre ambas entidades. Tanto la gastrosquisis como la DSO presentan una etiología aún no esclarecida y se han relacionado con la exposición a tóxicos durante el primer trimestre del embarazo y con anomalías vasculares.[1,3]

Se han propuesto dos hipótesis etiológicas para la DSO.[9] La hipótesis vascular plantea una alteración en el desarrollo de la arteria cerebral anterior, que ocasionaría hipoplasia del nervio óptico y/o del *septum pellucidum*, con posterior extensión a la hipófisis y la corteza cerebral.[9] La hipótesis genética describe mutaciones en *HESX1*, localizado en el brazo corto del cromosoma 3 y responsable de la prosencefalización durante el desarrollo embrionario.[3,9] Además, se han implicado mutaciones en *OTX2*, *SOX2* y *SOX3*, genes involucrados en el desarrollo embrionario del nervio óptico y la adenohipófisis.[10] No obstante, las variantes en *HESX1* se identifican solo en alrededor del 10 % de los casos, lo que sugiere la participación de otros genes aún no completamente caracterizados.[3,10] La mayoría de los casos de DSO se atribuyen a mutaciones *de novo*, aunque también se han descrito formas hereditarias.[11]

El diagnóstico precoz de la DSO es fundamental por su frecuente asociación con hipopituitarismo múltiple y la necesidad de instaurar tempranamente el reemplazo hormonal, en particular de hormonas tiroideas para prevenir alteraciones del neurodesarrollo y de hormona del crecimiento para evitar la falla de medro. Debido a que se trata de una enfermedad poco frecuente y de difícil reconocimiento durante el período neonatal, resulta esencial considerarla ante manifestaciones sugestivas de deficiencia de hormonas hipofisarias, con el fin de establecer un diagnóstico oportuno e iniciar tratamiento precoz. ■

## REFERENCIAS


1. Cuervo JL. Defectos de la pared abdominal. *Rev Hosp Niños (B Aires)*. 2015;57(258):170-90.
2. Zimmermann-Paiz MA, Fang-Sung JW. Hipoplasia del nervio óptico y displasia septo-óptica. *Arch Argent Pediatr*. 2009;107(6):542-6. doi: 10.1590/S0325-00752009000600012.
3. León-González M, García-Peñas J, Puertas-Bordallo D, López-Pino MA, Argente-Oliver J, Cantarín-Extremera V. Evolución natural de la displasia septoóptica: análisis retrospectivo de 20 casos. *Rev Neurol*. 2012;54(6):321-31.
4. Lammoglia JJ, Eyzaguirre F, Unanue N, Román R, Codner E, Cassorla F, et al. Hipopituitarismo congénito: experiencia en 23 casos. *Rev Med Chil*. 2008;136(8):996-1006.
5. Jordan MA, Montezuma SR. Septo-optic dysplasia associated with congenital persistent fetal vasculature, retinal detachment, and gastroschisis. *Retin Cases Brief Rep*. 2015;9(2):123-6. doi: 10.1097/ICB.0000000000000113.
6. Kamien B, Zankl A, Gabbett MT. Septo-optic dysplasia and associations with amyoplasia and gastroschisis. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol*. 2010;88(6):497-501. doi: 10.1002/bdra.20663.
7. Garvin J, Sampath V, Karody VR. Gastroschisis complicated by septo-optic dysplasia: two distinct anomalies with a common origin. *AJP Rep*. 2016;6(1):e15-7. doi:10.1055/s-0035-1563720.
8. Corey KM, Hornik CP, Laughon MM, McHutchison K, Clark RH, Smith PB. Frequency of anomalies and hospital outcomes in infants with gastroschisis and omphalocele. *Early Hum Dev*. 2014;90(8):421-4. doi:10.1016/j.earlhumdev.2014.05.006.
9. Pasca L, Politano D, Morelli F, Garau J, Signorini S, Valente EM, et al. Biological pathways leading to septo-optic dysplasia: a review. *Orphanet J Rare Dis*. 2025;20(1):157. doi:10.1186/s13023-025-03541-6.
10. Alatzoglou KS, Dattani MT. Genetic forms of hypopituitarism and their manifestation in the neonatal period. *Early Hum Dev*. 2009;85(11):705-12. doi:10.1016/j.earlhumdev.2009.08.057.
11. 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.