**Hipoplasia del Nervio óptico / Hipopituitarismo (previamente conocido como Displaisia Septo-optica)**

**Qué es la** **Hipoplasia del Nervio Optico / Hipopituitarismo?** Esta condición rara está asociada con nervios ópticos pequeños o sub-desarrollados, formación anormal de las estructuas en la línea media o en la mitad del cerebro, e hipoplasia o sub-desarrollo de la glándula pituitaria. Se diagnostica en 1 de cada 10,000 recien nacidos. Otros nombres para esta condición son **displasia septo-optica (DSO)** y **Síndrome de Morsier**. El termino ‘Hipoplasia del Nervio Optico/Hipopituitarismo’ es preferido, ya que todos los niños afectados tienen el problema del nervio óptico, pero únicamente la mitad tienen anormalidades del ‘septo’ de la línea media.

Cada una de estas características se van a repasar abajo más detalladamente.

* La hipoplasia del nervio óptico (sub-desarrollo): Los nervios ópticos van desde la parte de atrás del ojo hasta la parte de atrás del cerebro, donde se procesan las imágenes que vemos. Un oftalmólogo o doctor de los ojos está especialmente entrenado para mirar los nervios ópticos y determiner si están de un tamaño normal o pequeños. Los niños frecuentemente presentan nistagmus, que son movimientos anormales de los ojos (meneo de los ojos), algunas veces llamado ‘ojos errantes’ o movimientos rápidos de los ojos. Los niños con hypoplasia del nervio óptico (HNO) pueden tener dificultad enfocando su mirada en la cara del padre/cuidador u otro objeto empezando en la infancia. La visión de un niño con HNO/Hipopituitarismo puede ser variable, desde normal a casi ciego, o en el rango.
* La formación anormal de la estructura de la línea media (el centro) del cerebro: Aproximadamente el 50% de niños con HNO/Hipopituitarismo tienen ausencia de una estructura del centro del cerebro llamado el septo pelucido el cual separa los ventrículos (areas del cerebro llenas de líquido). Adicionalmente, el cuerpo calloso, la estructura de la línea media que separa los lados derechos e izquierdos del cerebro, puede estar ausente. Los niños con estas anormalidades pueden tener convulsions o problemas intelectuales. Es también possible que su función neurológica sea normal.
* Hipopituitarism debido a hipoplasia de la glándula pituitaria: La glándula pituitaria secreta una variedad de hormonas importantes. Un niño con HNO/Hipopituitarismo puede tener ausencia de una o multiples hormonas pituitarias. Algunos niños no tienen ausencia de ninguna hormona. Las hormonas que potencialmente pueden estar afectadas están descritas abajo junto con una descripción de síntomas asociados con la deficiencia de cada hormona.
  + Hormona de Crecimiento: Los síntomas de deficiencia de hormona de crecimiento incluyen crecimiento lento y talla baja. Un bebé también puede tener azúcar en la sangre baja si esta hormona le falta. Esta es la hormona pituitaria que falta más comunmente.
  + Hormona Estimulante de la Tiroides o TSH (por sus siglas en inglés): Esta hormona controla la producción de hormona tiroidea, la cual, en caso de faltar, puede causar crecimiento lento, baja energía, piel seca, constipación, intolerancia al frío, ganancia de peso excesiva en comparación con ganancia de estatura, y en algunos casos, retraso del desarrollo intelectual y físico.
  + Gonadotropinas (hormona luteinizante o LH -por sus siglas en inglés- y hormona foliculo-estímulante o FSH-por sus siglas en inglés): Estas hormonas son importantes para la iniciación de la pubertad. Un niño con deficiencia de estas hormonas puede tener el pene pequeño o testículos que no han descendido al escroto.
  + Hormona Adrenocorticotrópica (ACTH por sus siglas en inglés): Esta hormona estimula la producción de cortisol de las glándulas adrenales. El cortisol es una hormona importante cuando nuestro cuerpo está en estado de estrés. El cortisol ayuda a mantener nuestra presión arterial y azúcar en la sangre, entre otras cosas. Un niño con deficiencia de cortisol puede tener debilidad, cansancio, mareo, o tener el apetito bajo.
  + Hormona anti-diuretica (ADH por sus siglas en inglés): Esta hormona ayuda a que los riñones concentren la orina cuando el niño está deshidratado. Si esta hormona falta, la persona orina frecuentemente y le da mucha sed. Un niño el cual es incapaz de comunicarse bien (como un infante o un niño con retraso del desarrollo) puede deshidratarse debido a que es incapaz de verbalizar que tiene sed.
  + Prolactina: Esta hormona normalmente es responsable de la producción de leche en madres lactantes. Los niños y niñas normalmente tienen niveles bajos, y los infantes y niños con HNO/Hipopituitarismo frecuentemente tienen el nivel un poco elevado.

**Qué causa HNO/Hipopituitarismo?**

Desafortunadamente, la causa de HNO/Hipopituitarismo no se conoce completamente. Hay algunas variaciones genéticas que se han encontrado en pacientes con HNO/HIpopituitarismo. Su doctor puede elegir hacerle pruebas a su hijo(a) para evaluar estas variaciones. Los genes *HESX1, OTX2,* y *SOX2* juegan un papel en el desarrollo temprano del cerebro, ojos, y glándula pituitaria. Una variación en algunos de estos genes puede causar HNO/Hipopituitarismo.

Tipicamente estas variaciones son esporádicas, lo cual significa que no se pasan de padre a hijo, entonces no hay riesgo de reocurrencia. Sin embargo, algunas variaciones sí ocurren en grupos familiares.

**Cómo se diagnostica la HNO/HIpopituitarismo?**

Lo más común es que los movimientos anormales de los ojos sean la primera clave para detectar la HNO/Hipopituitarismo. Algunas veces, una de las hormonas pituitarias faltan y pueden dar una idea tempranamente de que el niño(a) tiene HNO/Hipopituitarismo. Se puede ordenar una resonancia magnética del cerebro para mirar como se ha desarrollado el cerebro. Por último, hay pruebas genéticas que se pueden utilizer para diagnosticar la HNO/hipopituitarismo.

Un niño(a) no necesita tener las 3 características (refiriendose a hipoplasia del nervio óptico, anormalidad de las estructuras de la línea media del cerebro, e hipoplasia de la glándula pituitaria) para recibir el diagnóstico de HNO/Hiypopituitarismo. Un niño puede tener 2 de estas 3 características y aún puede ser diagnosticado con HNO/Hipopituitarismo.

**Cómo se trata la HNO/Hipopituitarismo?**

No hay tratamiento o cura para la HNO/HIpopituitarismo. Típicamente, cada síntoma que se desarrolla se trata por el especialista indicado. Por ejemplo, un oftalmólogo puede prescriber lentes o recomendar ciertas terapias para mejorar la visión. Si su hijo(a) tiene convulsiones, un neurólogo puede darle medicamentos anti-convulsivantes. Si su hijo tiene deficiencia de una hormona pituitaria, un endocrinólogo puede prescribirle tratamiento para reemplazar la hormona que le falta. Es posible que un niño afectado no tenga que ver a todos estos doctores de por vida, depende de cuáles problemas tiene el niño(a). Es importante mencionar que aunque un niño no tenga deficiencia de hormonas pituitarias, esto lo puede desarrollar con el tiempo. Por favor lea los otros folletos en la página web de la *Pediatric Endocrine Society* para más información acerca del tratamiento de deficiencia de cada hormona especificamente.

Referencias:

Ghr.nlm.nih.gov/condition/septo-optic-dysplasia

*Pediatric Endocrine Society*

*Section on Endocrinology Patient Education Committee*

