

Neurodesenvolvimento | Casuística / Investigação

PD-267 - (21SPP-11332) - DISPLASIA SEPTO-ÓPTICA: RELATO DE 8 CASOS

Rita Ramos³; Mafalda Santos²; José Paulo Monteiro³; [Joana Antunes](#)¹

1 - Serviço de Pediatria- Hospital de Cascais; 2 - Serviço de Pediatria- Hospital Vila Franca de Xira; 3 - Centro de Desenvolvimento da Criança Torrado da Silva - Serviço de Pediatria, Hospital Garcia de Orta

Introdução e Objectivos

A displasia septo-óptica (DOS) ou Síndrome de Morsier é uma entidade congénita rara caracterizada pela presença de pelo menos dois critérios da tríade clássica: hipoplasia do nervo óptico, disfunção hipotálamo-hipofisária e anomalias cerebrais da linha média. A sua etiologia permanece desconhecida, discute-se a interação entre fatores genéticos e perinatais.

Objetivo: Caracterização clínica e radiológica dos casos de DOS num Serviço de Pediatria de um Hospital nível II.

Metodologia

Estudo retrospectivo com caracterização das crianças seguidas em Consulta de Neuropediatria com diagnóstico de DOS entre julho de 2000 e julho de 2021.

Resultados

Identificados oito doentes, cinco do sexo feminino. Idade mediana ao diagnóstico 10 meses (cinco meses-13 anos). Além da idade materna jovem (< 22 anos) em quatro casos, não foram identificados outros fatores perinatais. Destacamos duas irmãs com diagnóstico de DOS-clássica com estudo genético negativo. À apresentação, cinco manifestaram alterações oculares, dois atraso do desenvolvimento psicomotor (ADPM) e outro hipoglicémia no período neonatal. A RM CE revelou malformações corticais (heterotopias e polimicrogiria) em três doentes. Atualmente, todos apresentam diminuição da acuidade visual em grau variável, dois pan-hipopituitarismo, quatro tetraparesia espástica, quatro epilepsia e seis ADPM.

Conclusões

A DOS constitui uma síndrome malformativa heterogénea que associa múltiplas anomalias cerebrais, oculares, endócrinas e sistémicas. O acompanhamento multidisciplinar é essencial no diagnóstico e seguimento destes doentes. Recomenda-se avaliação endocrinológica periódica mesmo na ausência de défices hormonais, dado poderem surgir ao longo da vida.

Palavras-chave : Displasia septo-óptica, hipopituitarismo, défice visual