

Trabalhos Científicos

Título: Manifestações Clínicas E Endocrinológicas De Pacientes Com Displasia Septo-Óptica (Dso) Em Centro De Referência Pediátrico - Rj.

Autores: Introdução: A Displasia Septo-Óptica (DSO) é uma patologia congênita rara (1/10.000), caracterizada pela Tríade Clássica: Hipoplasia do Nervo Óptico (HNO), disfunção hipofisária e malformação da linha média. Embora incurável, o diagnóstico e o tratamento hormonal precoces são cruciais para o prognóstico. O estudo desta série de casos em um centro de referência auxilia na compreensão da sua apresentação clínica. Objetivos: Descrever as manifestações clínicas e os achados endocrinológicos dos pacientes que se enquadram no diagnóstico de DSO atendidos no serviço de endocrinologia pediátrica do IEDE. Metodologia: Estudo retrospectivo descritivo de série de casos (n=6). Os pacientes foram selecionados por preencherem 8805,2 critérios da Tríade Clássica. Foram analisados dados de prontuário, incluindo idade na primeira consulta, queixas principais, achados de neuroimagem (RNM/TC de SNC) e perfil laboratorial para deficiências hipofisárias (GH, ACTH, TSH, LH/FSH). Resultados: • Características dos Pacientes: A idade média de encaminhamento foi de 9,5 anos. A principal queixa (66,6%) foi baixa estatura, confirmada em 83,3% dos casos. • Dados Gestacionais e Neonatais: Em 50% das gestações foi relatada infecção do trato urinário e em 33,3% oligodramnia. Metade dos pacientes foi diagnosticada como Pequeno para Idade Gestacional (PIG) ao nascer, e 33,3% apresentaram hipoglicemia neonatal. • Manifestações Clínicas e de Imagem: A hipoplasia do nervo óptico foi a manifestação oftalmológica mais comum (66,6%), seguida de nistagmo (50%). Em exames de neuroimagem, 100% dos pacientes apresentaram alterações na hipófise, sendo a hipoplasia e ectopia as mais frequentes. Alterações no septo pelúcido e corpo caloso foram encontradas em 50% dos casos. • Distúrbios Endócrinos: Todos os 6 pacientes (100%) apresentaram deficiência hormonal, e 66,6% tinham mais de uma deficiência hipofisária. A deficiência de hormônio do crescimento (GH) foi a mais prevalente (100% dos pacientes), seguida pela deficiência de hormônio adrenocorticotrófico (ACTH) em 50% dos casos. Conclusão: A DSO exige acompanhamento especializado. Nossa pesquisa reforça que a Deficiência de GH é universal (100% dos casos) e a hipoplasia hipofisária o principal achado de imagem. O encaminhamento tardio (média de 9,5 anos) é uma barreira crítica que necessita de intervenção. O início do tratamento com GH proporcionou excelente resposta de crescimento. É vital capacitar a Atenção Primária para a triagem e direcionamento precoce, visando o manejo multidisciplinar ideal e melhor prognóstico visual/neurológico.

Resumo: ISLA AGUIAR PAIVA (INSTITUTO ESTADUAL DE DIABETES E ENDOCRINOLOGIA LUIZ CAPRIGLIONE - IEDE), JOÃO MAURÍCIO MOREIRA ARAÚJO (INSTITUTO ESTADUAL DE DIABETES E ENDOCRINOLOGIA LUIZ CAPRIGLIONE - IEDE)