

Trabalhos Científicos

Título: Tríade Completa De Síndrome De De Morsier: Um Relato De Caso.

Autores: LUCIANA FRIEDRICH (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE), GABRIELLE NUNES ESCHER (FACULDADE DE MEDICINA - UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL), CAMILA FURTADO HOOD (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE), ANDREA LUCIA CORSO (SERVIÇO DE NEONATOLOGIA - HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE), FABIANA COSTA MENEZES (SERVIÇO DE NEONATOLOGIA - HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PRTO ALEGRE), MAURICIO OBAL COLVERO (SERVIÇO DE NEONATOLOGIA - HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PRTO ALEGRE), BIANCA CHASSOT BENINCASA (SERVIÇO DE NEONATOLOGIA - HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PRTO ALEGRE), ROBERTA AMARAL BERTÃO (SERVIÇO DE NEONATOLOGIA - HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PRTO ALEGRE), GABRIELA AZAMBUJA CANTORI (SERVIÇO DE NEONATOLOGIA - HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PRTO ALEGRE)

Resumo: Introdução: A displasia septo-óptica, ou síndrome de De Morsier, é um distúrbio congênito raro e heterogêneo, caracterizado por uma tríade clínica composta por hipoplasia do nervo óptico, hipopituitarismo e anomalias de linha média do sistema nervoso central. O retardo no reconhecimento da condição pode implicar em atraso do neurodesenvolvimento, lesão neurológica e, em casos graves, morte súbita.
Objetivos: Recém-nascido masculino, nascido a termo e com boa vitalidade, apresentou gemência, moteamento, hipoglicemia, hipoatividade, hipotonia, tremores e dessaturação com crise convulsiva com 30 horas de vida, sendo iniciado tratamento de suporte, fenobarbital e antibioticoterapia, por hipótese de sepse neonatal precoce. Diante de quadro necessitando investigação adicional, foi transferido ao HCPA aos nove dias de vida. Exames do HCPA sem evidência de erros inatos do metabolismo, com ressonância magnética de encéfalo apresentando hipodensidade em lobos frontais e desconexão hipotálamo-hipófise, achado confirmado em ressonância magnética de sela túrcica. Exames hormonais sugestivos de pan-hipopituitarismo e avaliação oftalmológica com hipoplasia de nervo óptico bilateral. Frente ao diagnóstico de displasia septo-óptica, iniciado tratamento com prednisolona e tiroxina, com melhora dos sintomas. Recebe alta em uso de reposição hormonal e encaminhado para seguimento ambulatorial com equipes de oftalmologia, endocrinologia e genética.
Metodologia:
Resultados: Embora a displasia septo-óptica não tenha cura, o acompanhamento multidisciplinar a longo prazo, incluindo reposição hormonal adequada precoce, acompanhamento e estimulação precoce do sistema visual, além de terapias de suporte, podem melhorar significativamente o prognóstico. Os principais fatores determinantes no desfecho desses pacientes parecem ser o grau de atraso neuropsicomotor e os distúrbios visuais. É importante ressaltar que a chance de recorrência da condição em gestações futuras é considerada mínima, não sendo, portanto, necessário aconselhamento genético na maioria dos casos.
Conclusão: No caso clínico descrito, o paciente apresentou a tríade completa da Síndrome de De Morsier, com anomalias neuroanatômicas - haste hipofisária ausente, hipoplasia de adeno-hipófise e ectopia de neuro-hipófise. O grau de comprometimento visual e os possíveis desfechos neurológicos futuros permanecem incertos, o prognóstico, contudo, pode ser considerado favorável.