



Trabalhos Científicos

Título: Relato De Caso Sobre Síndrome De Morsier No Interior Do Espírito Santo

Autores: KAROLINY FORECHI COELHO WOTKOVSKY (HOSPITAL SANTA CASA DE MISERICORDIA DE VITORIA); LEANDRO TAVARES BORGES SILVA (HOSPITAL SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE VITORIA); KATIA VALERIA MANHABUSQUE (HOSPITAL SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE VITORIA)

Resumo: INTRODUÇÃO Síndrome de Morsier (Displasia Septo-óptica) é uma condição congênita rara, descrita em 1941. Acomete cerca de 1 em cada 10.000 nascidos-vivos. É uma síndrome cujo fenótipo é altamente heterogêneo. DESCRIÇÃO DO CASO D.L.O, 21 meses, sexo masculino, acompanhada pelo serviço de Puericultura do Instituto da Criança no Hospital Infantil Francisco de Assis (HIFA), no município de Cachoeiro Itapermirim - ES. Internado aos 18 meses no Hospital Infantil Nossa Senhora da Glória, em Vitória – ES devido crise convulsiva febril. Durante a internação, foram evidenciados distúrbios hidroeletrólíticos, anemia ferropriva, broncoespasmo, diabetes insipidus central e desnutrição crônica. Realizada ecografia transfontanela, evidenciou-se agenesia de septo pelúcido e hipoplasia do nervo óptico, compatíveis com a Síndrome de Morsier. Mãe nega quaisquer intercorrências clínicas, vícios, uso de medicações e comorbidades durante gestação. Possui outros dois filhos sem comorbidades. Em última consulta no HIFA, mantinha-se abaixo do escore -3 para peso e altura/idade. DISCUSSÃO A maioria dos casos de Síndrome de Morsier é esporádica, não havendo etiopatogênese conhecida, porém, várias etiologias são postuladas, como infecções virais, diabetes gestacional, agentes teratogênicos, lesões vasculares e mutações genéticas. Um estudo de caso familiar identificou pelo menos 13 mutações no gene HESX1, responsáveis por diferentes fenótipos da síndrome. Tais mutações, no entanto, são bastante raras, sugerindo provável interação com fatores ambientais para a manifestação da síndrome. CONCLUSÃO A síndrome De Morsier possui fenótipo bastante heterogêneo. O paciente do caso apresentou hipoplasia bilateral do nervo óptico, distúrbios da motilidade ocular, defeitos cerebrais da linha média com deficiência múltipla de hormônio pituitário. A hipoplasia do nervo óptico e outros distúrbios oftalmológicos podem não ser reconhecidos durante os primeiros meses de vida, mas devem ser levados em consideração e investigados nessas crianças precocemente. Uma abordagem multidisciplinar ao longo da vida é crucial no gerenciamento desses pacientes para otimizar seu crescimento e desenvolvimento.