

Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Morsier Como Diagnóstico Etiológico De Crises Convulsivas

Autores: IZABELLA DA SILVA MENDES (HOSPITAL INFANTIL JOÃO PAULO II), BÁRBARA ARAÚJO MARQUES (HOSPITAL INFANTIL JOÃO PAULO II), MARINA PAIXÃO DE MADRID WHYTE (HOSPITAL INFANTIL JOÃO PAULO II), BRUNO BARTOLINI GLÓRIA SOARES (UNIVERSIDADE FEDERAL DE MINAS GERAIS (UFMG)), CAMILLA PEREIRA BALBI (HOSPITAL INFANTIL JOÃO PAULO II), GABRIEL HADDAD DINIZ RIBEIRO (HOSPITAL INFANTIL JOÃO PAULO II), GABRIELA FURQUIM WERNECK CAMPOS VALADÃO (HOSPITAL INFANTIL JOÃO PAULO II), LETÍCIA RIBEIRO DE CARVALHO (HOSPITAL INFANTIL JOÃO PAULO II), LÍVIA BARBOSA DA SILVA (HOSPITAL INFANTIL JOÃO PAULO II), SANNY KEMELLY MIQUELANTE YOSHIDA (HOSPITAL INFANTIL JOÃO PAULO II)

Resumo: INTRODUÇÃO: A displasia septo-óptica (DSO), também chamada de Síndrome de Morsier, é uma síndrome congênita rara, cujo diagnóstico é definido quando se preenchem pelo menos dois critérios de uma tríade: hipoplasia de nervo óptico, anormalidades hipotálamo-hipofisárias e defeitos de linha média, incluindo ausência de corpo caloso e do septo pelúcido. DESCRIÇÃO DO CASO: Lactente, sexo feminino, 05 meses, internada para investigação de crises convulsivas tipo espasmo, associadas à atraso do desenvolvimento neuropsicomotor e baixa acuidade visual. Iniciado Vigabatrina 100mg/kg/dia, em acompanhamento com Neurologia. A Tomografia Computadorizada de Crânio demonstrou atrofia de nervo óptico, hipoplasia de corpo caloso e ausência de septo pelúcido. Em investigação, junto a Endocrinologia, identificou-se também hipopituitarismo, com hipotireoidismo central, deficiência de GH e insuficiência adrenal secundária, confirmadas por teste de glucagon. Iniciado tratamento com Hidrocortisona 10mg/m² e Levotiroxina 25mcg/dia, ainda durante a internação. Atualmente em acompanhamento ambulatorial com Neurologia, Endocrinologia e Genética. DISCUSSÃO: Há poucos relatos de ocorrência de DSO no Brasil. Sua incidência é de 1 a cada 10.000 nascidos vivos e sua manifestação clínica é heterogênea, sendo relacionada ao tipo e extensão das anomalias associadas. Aproximadamente 30% dos pacientes apresentam os três componentes da tríade, como o caso relatado. Cerca de 62% dos pacientes apresentam hipopituitarismo associado, sendo a deficiência de hormônio do crescimento a anormalidade endócrina mais comum. A ampla variedade de alterações endocrinológicas e do desenvolvimento reforçam a importância do diagnóstico e tratamento precoces, que podem melhorar significativamente o prognóstico associado à doença. O tratamento deve incluir abordagem multidisciplinar personalizada, com reposição hormonal, estimulação visual, manejo de crises epilépticas e suporte neuropsicológico ativo. CONCLUSÃO: O conhecimento da doença é de extrema importância para o diagnóstico precoce e abordagem multidisciplinar, contribuindo assim para melhor qualidade de vida do paciente.