

RELATO DE CASO SUSPEITO DE DISPLASIA SEPTO-ÓPTICA NO HOSPITAL UNIVERSITÁRIO GAFFRÉE E GUINLE E UMA BREVE REVISÃO DE SEUS ACHADOS

Matheus Lopes Lima Rocha; Bianca Rosa Leite; João Vitor Santana Cunha; Pedro Henrique de Carvalho Gomes

RELATO DE CASO

RESUMO

Introdução: a displasia septo-óptica, condição congênita rara, é definida como dois de três achados: 1) Defeitos de linha média cerebral, incluindo agenesia de septo pelúcido ou corpo caloso; 2) Hipoplasia do nervo óptico; e 3) Deficiências endócrinas devido a anormalidades hipotálamo-hipofisárias. Embora causas genéticas possam estar associadas, a maioria dos casos é esporádica, podendo sofrer influência de uma gama de fatores ambientais como o uso de drogas, álcool e idade materna. **Objetivo:** relatar um caso suspeito de displasia septo-óptica e revisar brevemente os achados clínicos e imagiológicos da síndrome. **Método:** os dados foram obtidos através de entrevistas, exame físico, pareceres de especialistas, exames complementares e revisão da literatura. **Considerações finais:** o presente caso traz à luz uma doença rara que se beneficia da agilidade diagnóstica, uma vez que diagnósticos precoces modificam desfechos de neurodesenvolvimento e expectativa de vida.

Palavras-chave: Displasia septo-óptica; Síndrome de Morsier; Septo pelúcido; Neonatologia; Neuropediatria.

ABSTRACT

Introduction: Septo-optic dysplasia, a rare congenital condition, is defined by two out of three findings: 1) Midline brain defects, including agenesis of the septum pellucidum or corpus callosum; 2) Optic nerve hypoplasia; and 3) Endocrine deficiencies due to hypothalamic-pituitary abnormalities. Although genetic causes may be associated, most cases are sporadic and can be influenced by various environmental factors such as drug use, alcohol, and maternal age. **Objective:** To report a suspected case of septo-optic dysplasia and briefly review the clinical and imaging findings of the syndrome. **Methods:** Data were obtained through interviews, physical examination, expert opinions, complementary tests, and literature review. **Final Considerations:** This case sheds light on a rare disease that benefits from early diagnosis, as timely diagnoses can modify neurodevelopmental outcomes and life expectancy.

Keywords: Septo-optic dysplasia; Morsier syndrome; Septum pellucidum; Neonatology; Neuropediatrics.

Instituição afiliada – Universidade Federal do Estado do Rio de Janeiro (Unirio).

Dados da publicação: Artigo publicado em Julho de 2024

DOI: <https://doi.org/10.36557/pbpc.v3i2.83>

Autor correspondente: *Matheus Lopes Lima Rocha*

This work is licensed under a [Creative Commons Attribution 4.0 International License](https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/).



1 INTRODUÇÃO

A displasia septo-óptica, também conhecida como Síndrome de Morsier, é uma condição congênita rara (1:10000 NV), sem predileção sexual e mais comum em filhos de mulheres jovens usuárias de álcool durante a gestação.¹ A síndrome foi descrita em 1941 por Reeves e é normalmente definida como dois dos três seguintes achados: 1) Defeitos de linha média cerebral, incluindo agenesia de septo pelúcido ou corpo caloso; 2) Hipoplasia do nervo óptico; e 3) Deficiências endócrinas devido a anormalidades hipotálamo-hipofisárias.¹⁻³

É estimado que cerca de 30% dos casos contem com a tríade clássica, 62% a 80% manifestem as complicações endocrinológicas e 60% apresentem a ausência do septo pelúcido.^{1,4} As manifestações clínicas incluem: hipopituitarismo (com a deficiência de GH sendo a manifestação endocrinológica mais comum), baixa acuidade visual, nistagmo, estrabismo, atraso no desenvolvimento (mais comum em crianças com hipoplasia bilateral do nervo óptico), convulsões e paralisia cerebral.^{1,3-5} O diagnóstico precoce está ligado a melhores desfechos, já que as alterações hormonais predis põem a um risco aumentado de hipoglicemia, crises adrenais e morte.^{3,5}

Deve ser aventada a hipótese clínica quando recém-natos apresentarem hipoglicemia, icterícia, microfalo, criptorquidia e nistagmo, seja na presença ou ausência de defeitos da linha média, tais como fenda palatina.^{1,3,5} Testes hormonais dinâmicos da hipófise bem como RM cerebrais podem ser utilizados para a confirmação da suspeita diagnóstica.^{1,3,5}

O septo pelúcido é uma membrana encontrada entre os dois hemisférios do córtex cerebral, dentro dos ventrículos, sendo melhor visualizado nos planos coronal ou axial.² Sua ausência pode ser um marcador de defeitos da linha média, sendo sua não visualização em exames de imagem uma indicação para referenciar recém-natos a um oftalmologista ou endocrinologista.^{2,3} Em crianças mais velhas e sem manifestações clínicas, trata-se tipicamente de um achado benigno que não requer maiores investigações.^{2,3}

Raras variantes genéticas patogênicas podem levar à displasia septo-óptica, como mutações em HESX1, SOX3, SOX2 e OXT2.^{4,6,7} Todavia, a maioria dos casos é esporádica, podendo sofrer influência de uma gama de fatores ambientais como o uso de drogas, álcool e idade materna.^{1,3,4,6,7}

2 OBJETIVO

Relatar um caso suspeito de displasia septo-óptica de um paciente admitido na 9ª enfermaria do Hospital Universitário Gaffrée e Guinle (HUGG), bem como revisar brevemente os achados clínicos e imagiológicos da síndrome.

3 MÉTODO

Os dados foram obtidos através de entrevistas da mãe do paciente, exame físico, pareceres de especialistas do HUGG, exames complementares realizados durante a internação e revisão da literatura.

4 RELATO DE CASO

Anamnese

A.G.V.A., masculino, 3 meses de idade, foi internado pela Neuropediatria para investigação de movimentos oculares anormais na 9ª enfermaria do Hospital Universitário Gaffrée e Guinle no dia 13 de Julho de 2023. Sua mãe, que permaneceu como acompanhante durante a internação, relata que há reação a estímulos sonoros sem fixação do olhar e percebe as manifestações oculomotoras desde o primeiro mês de vida.

História gestacional e neonatal

Indução de parto vaginal por parada de progressão às 39 semanas e 5 dias. Mãe refere testes de triagem negativos, nega eventos adversos no pré-natal e confirma etilismo deliberado concomitante à gestação. APGAR 9/9, sem intercorrências no pós-parto imediato.

História patológica pregressa e familiar

IVAS no primeiro mês de vida tratada apenas com lavagem nasal e de resolução em 1 semana. Pai estrábico; irmã com bronquite; avó materna hipertensa; avô materno hemofílico.

Exame físico admissional

Paciente em bom estado geral e sem quaisquer alterações ao exame físico, exceto os referidos movimentos oculares atípicos. Peso: 8,2 Kg.

Parecer da Neurologia

"Movimentos oculares anormais, titubeio cefálico/ataxia, movimentos palpebrais tipo piscamento observados pela equipe médica. Quadro sugestivo de crise oculógira; síndrome opsoclonus-mioclonus-ataxia; baixa visão. As crises oculógiras (eventos oculares paroxísticos, epilépticos ou distônicos) podem ocorrer secundariamente a erro inato do metabolismo, epilepsia ou distúrbios de neurotransmissores. A síndrome opsoclonus-mioclonus-ataxia pode ser desencadeada por quadro viral ou por síndrome paraneoplásica, e quadros de baixa visão significativa no lactente jovem podem cursar com movimentos oculares anormais semelhantes aos apresentados pelo paciente em questão."

Parecer da Oftalmologia

"Paciente acompanha com dificuldade a luz. Reflexo pupilar lentificado. Nistagmo horizontal. Disco óptico pálido à fundoscopia. Mácula livre. Retina aplicada. Vasos normais. Hipótese: atrofia óptica secundária a processo central."

USG transfontanela

"Septo pelúcido não individualizado, questionável afilamento difuso do corpo caloso, parênquima cerebral com ecogenicidade preservada, sistema ventricular não se encontra dilatado, fossa posterior sem anormalidades evidentes ao método, índice de resistência da artéria pericalosa normal (IR = 0,62)."

5 DISCUSSÃO

A hipótese de displasia septo-óptica para o caso clínico descrito, discutida com a equipe de Neuropediatria do HUGG, encontra fundamento na literatura.¹⁻⁷ O paciente possui 1) manifestações oculares desde o primeiro mês de vida, nomeadamente o nistagmo horizontal e a não-fixação do olhar, além de fundoscopia anormal; e 2) alterações de linha média cerebral visualizadas à USG transfontanela, sendo elas a não individualização do septo pelúcido e o afilamento difuso do corpo caloso. Infelizmente a RM de crânio, sela túrcica e órbitas, que traria informações valiosas sobre sua neuroanatomia, não pôde ser realizada a tempo para este trabalho.

Dessa forma, conferimos, a princípio, ao menos dois achados da tríade sindrômica clássica.¹⁻³ Ademais, temos um fator de risco conhecido para a doença presente na história gestacional: o etilismo materno durante a gravidez¹. Devemos aguardar a RM e o início de investigação endocrinológica para detectar outras possíveis malformações ou repercussões endócrinas associadas, já que uma grande parte dos portadores de displasia septo-óptica possui alterações de perfil hormonal que podem levar a complicações graves.^{2,3,5} Por meio deste relato podemos perceber também a importância da intercomunicação entre as diferentes especialidades para a resolução de um caso complexo como o descrito.

6 CONSIDERAÇÕES FINAIS

O presente caso traz à luz a importante discussão sobre uma doença rara que se beneficia da agilidade diagnóstica, uma vez que diagnósticos precoces modificam desfechos de neurodesenvolvimento e expectativa de vida. As equipes multidisciplinares devem se manter atentas às alterações típicas da síndrome para proceder com a investigação pertinente e impactar positivamente na qualidade de vida de seus pacientes.

7 REFERÊNCIAS

- 1 WEBB, Emma; DATTANI, Mehul. Septo-optic dysplasia. **Eur J Hum Genet.** abril de 2010;18(4):393–7. Disponível em: <https://doi.org/10.1038/ejhg.2009.125>

- 2 GILMORE, Edward. Overview of neonatal brain malformations of the cortex - **UpToDate** [Internet]. Disponível em: <https://www.uptodate.com/contents/overview-of-neonatal-brain-malformations-of-the-cortex>
- 3 ALT, Callie; SHEVELL, Michael; POULIN, Chantal; et al. Clinical and Radiologic Spectrum of Septo-optic Dysplasia: Review of 17 Cases. **J Child Neurol.** agosto de 2017;32(9):797–803. Disponível em: <https://doi.org/10.1177/0883073817707300>
- 4 GOLNIK, Karl. Congenital and acquired abnormalities of the optic nerve - **UpToDate** [Internet]. Disponível em: <https://www.uptodate.com/contents/congenital-and-acquired-abnormalities-of-the-optic-nerve>
- 5 IZENBERG, N; ROSENBLUM M; PARKS, JS. The Endocrine Spectrum of Septo-optic Dysplasia. **Clin Pediatr (Phila)**. Novembro de 1984;23(11):632–6. Disponível em: <https://doi.org/10.1177/000992288402301105>
- 6 DATTANI, M.T., ROBINSON, I.C. HESX1 and Septo-Optic Dysplasia . **Rev Endocr Metab Disord** 3, 289–300 (2002). <https://doi.org/10.1023/A:1020945406356>
- 7 COHEN, Ronald; COHEN, Laurie; BOTERO, Diego; YU Christine; SAGAR Angela; et al. Enhanced Repression by HESX1 as a Cause of Hypopituitarism and Septo-optic Dysplasia. **J Clin Endocrinol Metab.** outubro de 2003;88(10):4832–9. Disponível em: <https://doi.org/10.1210/jc.2002-021868>