Residência RP Pediátrica
Publicação Oficial da Sociedade Brasileira de Pediatria
ISSN-Online: 2236-6814

Data de Submissão: 28/10/2024
Data de Aprovação: 14/03/2026

RELATO DE CASO

Displasia septo-óptica: relato de caso de lactente com diagnóstico precoce

Septo-optic dysplasia: case report of an infant with early diagnosis

Anna Jamylle Dias Borges Leal[1], Rebeca Mont'Alverne Barreto de Paula Pessoa[2], Lorenna Costa Leal[3], Carlos Henrique Paiva Grangeiro[4]

Palavras-chave:
Displasia septo-óptica, Septo pelúcido, Hipoplasia do nervo óptico.

Resumo

Introdução: A displasia septo-óptica (DSO) é uma doença rara com incidência estimada em 1 a cada 10.000 nascidos vivos, caracterizada por defeitos da linha média, como agenesia do corpo caloso e/ou septo pelúcido, hipoplasia do nervo óptico e anormalidades hormonais pituitárias. Sua etiologia ainda não é completamente compreendida, mas acredita-se que fatores genéticos e ambientais desempenhem um papel crucial no desenvolvimento da condição. Apesar dos avanços na compreensão dessa patologia, muitas questões sobre sua patogênese e manejo clínico permanecem desconhecidas. **Objetivo:** Relatar um caso de DSO diagnosticada no período neonatal em Hospital Universitário de Fortaleza (Ceará). **Relato de caso:** Este relato de caso descreve um lactente diagnosticado com displasia septo-óptica no período neonatal, destacando aspectos clínicos, diagnósticos e terapêuticos. **Discussão:** A DSO pode se apresentar ao nascimento com manifestações clínicas variáveis. Este caso ilustra a complexidade do diagnóstico e manejo da DSO, uma condição que requer abordagem multidisciplinar e acompanhamento contínuo.

Keywords:
Septo-Optic dysplasia, Septum pellucidum, Optic nerve hypoplasia.

Abstract

Introduction: Septo-optic dysplasia (SOD) is a rare disorder with an estimated incidence of 1 in 10,000 live births, characterized by midline defects such as agenesis of the corpus callosum and/or septum pellucidum, optic nerve hypoplasia and pituitary hormone abnormalities. The etiology of SOD is still not fully understood, but it is believed that genetic and environmental factors play a crucial role in the development of the condition. Despite advances in the understanding of this pathology, many questions about its pathogenesis and clinical management remain unknown. **Objective:** To report a case of SOD diagnosed in the neonatal period at a University Hospital in Fortaleza (Ceará). **Case report:** This case report describes an infant diagnosed with septo-optic dysplasia in the neonatal period, highlighting clinical, diagnostic and therapeutic aspects. **Discussion:** SOD can present at birth with variable clinical manifestations. This case illustrates the complexity of the diagnosis and management of SOD, a condition that requires a multidisciplinary approach and continuous monitoring.

[1] Hospital Universitário Walter Cantídio (CH-UFC), Pediatria - Fortaleza - Ceará - Brasil.
[2] Hospital Universitário Walter Cantídio (CH-UFC), Pediatria - Fortaleza - Ceará - Brasil.
[3] Hospital Universitário Walter Cantídio (CH-UFC), Pediatria - Fortaleza - Ceará - Brasil.
[4] Hospital Universitário Walter Cantídio (CH-UFC), Genética Médica - Fortaleza - Ceará - Brasil.

Endereço para correspondência:
Anna Jamylle Dias Borges Leal
Hospital Universitário Walter Cantídio (CH-UFC). Av. da Universidade, 2853 - Benfica, Fortaleza - CE, CEP 60020-181. E-mail: annajamylledias@gmail.com

DOI: https://doi.org/10.25060/residpediatr-2026-1360

Creative Commons. Attribution-NonCommercial-ShareAlike 4.0 International.

INTRODUÇÃO

A displasia septo-óptica (DSO) ou Síndrome de De Morsier é uma doença pouco frequente com incidência estimada em 1 a cada 10.000 nascidos vivos, sendo caracterizada por defeitos da linha média, como agenesia do corpo caloso e/ou septo pelúcido, hipoplasia do nervo óptico e anormalidades hormonais pituitárias. A causa continua desconhecida, contudo a literatura associa sua presença à idade materna jovem e nuliparidade[1].

O diagnóstico pode ser dado clinicamente quando dois ou mais dos achados da tríade clássica estão presentes, no entanto apenas 30% dos pacientes com a síndrome apresentam esses três componentes. As manifestações clínicas são muito variáveis, incluindo hipoglicemia, icterícia, micropênis com ou sem criptorquidia, nistagmo, hipotonia, espasticidade e anormalidades variadas da linha média[2,3].

A etiologia da DSO ainda não é completamente compreendida, mas acredita-se que fatores genéticos e ambientais desempenhem um papel crucial no desenvolvimento da condição. Estudos recentes têm focado na identificação de mutações genéticas associadas à DSO, especialmente nos genes *HESX1*, *SOX2* e *OTX2*, que são críticos para o desenvolvimento normal do eixo hipotálamo-hipofisário e das estruturas ópticas[4,5].

O diagnóstico é geralmente realizado através de exames de imagem, como a ressonância magnética (RM), que permite a visualização detalhada das anomalias estruturais cerebrais e ópticas. Estudos recentes sugerem que alterações no tronco cerebral e no corpo caloso também podem estar presentes em pacientes com DSO, indicando uma gama mais ampla de possíveis malformações associadas[1].

Apesar dos avanços na compreensão de tal doença, muitas questões sobre sua patogênese e manejo clínico permanecem desconhecidas. Este relato de caso descreve a evolução clínica de um lactente diagnosticado precocemente com DSO ainda em maternidade de referência, destacando aspectos clínicos, diagnósticos e terapêuticos.

RELATO DE CASO

Lactente do sexo masculino, 11 meses, nascido de parto vaginal a termo com 37 semanas e 5 dias de idade gestacional, primeiro filho de pais não consanguíneos, idade materna 17 anos e paterna 18 anos. Peso ao nascimento de 2920g (escore z -0,26), comprimento 51cm (escore z +1,47) e perímetro cefálico 33cm (escore z -0,29). Mãe negou uso de substâncias ilícitas, medicamentos, tabagismo ou etilismo durante a gestação, referindo uso de antidepressivo inibidor seletivo de recaptação de serotonina (ISRS) antes da gravidez. Pré-natal adequado com 8 consultas e exames laboratoriais normais, sem registros de exames morfológicos.

Ao nascimento, necessitou de reanimação com 2 ciclos de ventilação com pressão positiva (VPP) e aspiração traqueal devido à obstrução de via aérea por sangue, com Apgar 2 e 7. Evoluiu com desconforto respiratório precoce, sendo transferido para Unidade de Cuidado Intermediário Neonatal Convencional (UCINCO) em oxigenioterapia por Hood. Após 24 horas, apresentou estabilidade clínica, evoluindo para respiração em ar ambiente. Desenvolveu icterícia neonatal, necessitando de fototerapia por 3 dias.

Aos 6 dias de vida, ultrassonografia (US) transfontanelar revelou agenesia do septo pelúcido. RM de crânio aos 14 dias evidenciou agenesia do septo pelúcido, hipoplasia do aparato óptico, alteração anatômica do eixo hipotálamo-quiasmático com neuro-hipófise ectópica (Figura 1) além de heterotopia nodular subependimária/periventricular (Figura 2), confirmando diagnóstico de DSO. US de vias urinárias mostrou discreta ectasia da pelve renal esquerda, normalizada após 45 dias. Fundoscopia normal e emissões otoacústicas (EOA) presentes bilateralmente.

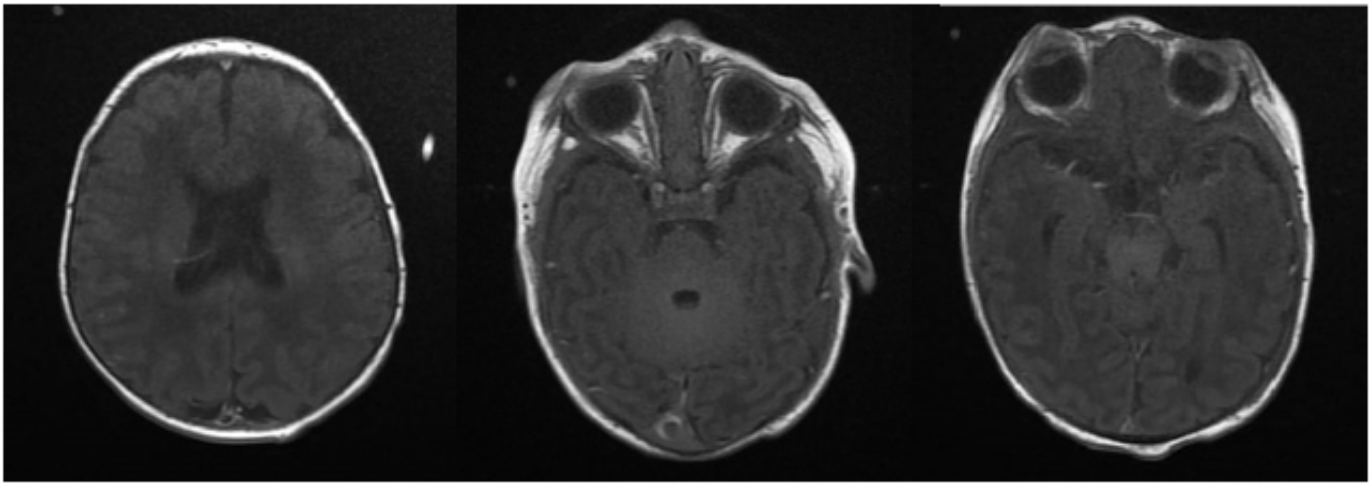


Figura 1. RM crânio demonstrando agenesia de septo pelúcido e sinais de hipoplasia de aparato óptico.

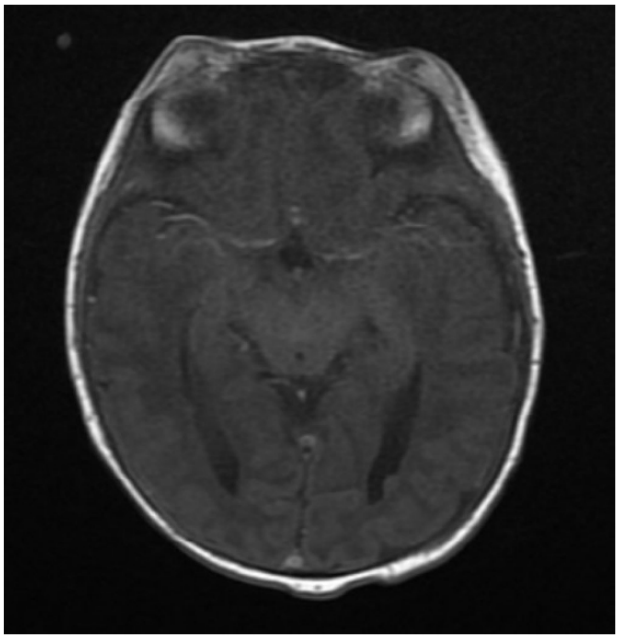


Figura 2. RM crânio demonstrando heterotopia nodular subependimária/periventricular.

Exame físico observou ausência de dismorfismos, exceto prega palmar única na mão esquerda, e discreto aumento de tônus nos membros, mais acentuado nos inferiores. Durante internação não apresentou nistagmo ou crises epilépticas. Recebeu alta após cerca de 20 dias de internação para seguimento ambulatorial.

Ecocardiograma transtorácico realizado aos 30 dias de vida mostrou forame oval patente (FOP) de 1,8mm com fluxo esquerda-direita e refluxo tricúspide fisiológico.

Aos 4 meses, identificado nistagmo vertical e horizontal, mantendo-se sem crises epilépticas. Eletroencefalograma (EEG) e vídeo-EEG aos 5 meses normais. Sem registro de distúrbios endocrinológicos até o presente momento, mantendo seguimento com equipe especializada e multidisciplinar em hospital terciário.

DISCUSSÃO

O diagnóstico precoce da displasia septo-óptica é crucial para o manejo adequado e a prevenção de complicações a longo prazo. No caso relatado, a US transfontanelar inicial aos 6 dias de vida levantou suspeita de tal doença, que foi confirmada pela RM de crânio aos 14 dias, demonstrando agenesia do septo pelúcido, hipoplasia do aparato óptico e neuro-hipófise ectópica (Figura 1). Esses achados são consistentes com a literatura atual, que enfatiza a importância de tal exame de imagem na avaliação detalhada das anomalias estruturais cerebrais em pacientes com DSO[6,7].

As manifestações clínicas variam amplamente entre os pacientes. O lactente descrito apresentou características típicas, como icterícia neonatal e discreto aumento de tônus muscular. A ausência inicial de nistagmo, que surgiu posteriormente aos 4 meses, e a ausência de crises epilépticas são aspectos importantes a serem observados, pois as manifestações neurológicas podem evoluir com o tempo[8,9].

Do ponto de vista endocrinológico, a disfunção hipofisária pode levar a uma variedade de deficiências hormonais, sendo a deficiência do hormônio do crescimento (GH) a mais comum, apresentando a baixa estatura um achado significativo que deve ser valorizado. Entretanto, o hipotireoidismo central é a deficiência diagnosticada mais precocemente. As deficiências hormonais podem se desenvolver ao longo do tempo, o que requer acompanhamento especializado. A esquizencefalia pode acompanhar a síndrome, favorecendo a ocorrência de crises convulsivas e atraso no desenvolvimento. O lactente do caso relatado não apresentava tais manifestações, mas ressalta-se a importância do seguimento a longo prazo[10].

Em relação às manifestações oftalmológicas, a doença é caracterizada por discos ópticos pequenos e pálidos visualizados na fundoscopia, podendo resultar em cegueira e deficiência visual na infância. Pode haver ainda formação de retinopatia proliferativa, a qual deve ser minuciosamente avaliada. Pacientes com DSO podem apresentar desde uma leve redução na acuidade visual até cegueira total, além de movimentos oculares anormais como nistagmo e estrabismo, dependendo da extensão da hipoplasia nervosa. O paciente foi avaliado por equipe oftalmológica especializada durante internação em maternidade terciária, com fundoscopia normal e ausência de movimentos oculares anormais. Somente aos 4 meses, durante consulta de seguimento, foi observada presença de nistagmo vertical e horizontal, além de redução de acuidade visual. Paciente realiza reabilitação visual desde idade precoce[11].

A disfunção hipofisária é uma característica comum em pacientes com DSO e pode levar a várias deficiências hormonais. Embora este paciente não tenha apresentado distúrbios endocrinológicos iniciais, o seguimento especializado é essencial para monitorar possíveis desenvolvimentos tardios, como insuficiência adrenal ou hipotireoidismo, que podem surgir ao longo do tempo. Por esse motivo, realiza seguimento contínuo com equipe de endocrinologia pediátrica[10,11].

A etiologia da DSO ainda não é completamente compreendida, mas é provável que fatores genéticos desempenhem um papel significativo. Mutações nos genes *HESX1*, *SOX2* e *OTX2* têm sido associadas, e investigações genéticas podem ser úteis em casos familiares ou para aconselhamento genético. A ausência de consanguinidade e o uso materno de ISRS antes da gravidez no presente caso não parecem estar diretamente associados à etiologia, mas destacam a importância de uma história médica e familiar detalhada. Assim como destacado em alguns relatos de caso, este caso destaca-se como fator de risco a idade materna jovem e a nuliparidade. Em uma revisão sistemática realizada em 2023, foi observado que cerca de 52% das crianças com DSO avaliadas apresentaram deficiência intelectual ou atraso no desenvolvimento. Tal paciente realiza seguimento com geneticista desde o nascimento[12].

O manejo de pacientes com DSO requer uma abordagem multidisciplinar envolvendo pediatras, endocrinologistas, neurologistas e oftalmologistas, entre outros. A estimulação precoce e intervenções terapêuticas específicas são fundamentais para otimizar o desenvolvimento neuropsicomotor e a qualidade de vida desses pacientes. O prognóstico varia consideravelmente, dependendo da gravidade das anomalias estruturais e das manifestações clínicas associadas. Este caso sublinha a importância do diagnóstico precoce e do acompanhamento contínuo em pacientes com displasia septo-óptica. A abordagem multidisciplinar e a vigilância rigorosa são essenciais para manejar as múltiplas facetas dessa condição complexa e melhorar o prognóstico a longo prazo.

REFERÊNCIAS

1. Webb EA, Dattani MT. Septo-optic dysplasia. Eur J Hum Genet. 2010;18(4):393-7. DOI: https://doi.org/10.1038/ejhg.2009.125.
2. Morishima A, Aranoff GS. Syndrome of septo-optic-pituitary dysplasia: the clinical spectrum. Brain Dev. 1986;8(3):233-9. DOI: https://doi.org/10.1016/S0387-7604(86)80075-4.
3. Matushita JP Jr, Tiel C, Batista RR, Py M, Gasparetto EL. Septo-optic dysplasia plus: clinical presentation and magnetic resonance imaging findings. Arq Neuropsiquiatr. 2010;68(2):315-6. DOI: https://doi.org/10.1590/S0004-282X2010000200032.
4. Dattani MT, Martinez-Barbera JP, Thomas PQ, Brickman JM, Gupta R, Wales JK, et al. Molecular genetics of septo-optic dysplasia. Horm Res. 2000;53(Suppl 1):26-33. DOI: https://doi.org/10.1159/000053201.
5. Birkebaek NH, Patel L, Wright NB, Grigg JR, Sinha S, Hall CM, et al. Endocrine status in patients with optic nerve hypoplasia: relationship to midline central nervous system abnormalities and appearance of the hypothalamic-pituitary axis on magnetic resonance imaging. J Clin Endocrinol Metab. 2003;88(11):5281-6. DOI: https://doi.org/10.1210/jc.2003-030527.
6. Severino M, Allegri AEM, Pistorio A, Roviglione B, Di Iorgi N, Maghnie M, et al. Midbrain-hindbrain involvement in septo-optic dysplasia. AJNR Am J Neuroradiol. 2014;35(8):1586-92. DOI: https://doi.org/10.3174/ajnr.A3959.
7. Garne E, Rissmann A, Addor MC, Barisic I, Bergman J, Braz P, et al. Epidemiology of septo-optic dysplasia with focus on prevalence and maternal age: a EUROCAT study. Eur J Med Genet. 2018;61(9):483-88. DOI: https://doi.org/10.1016/j.ejmg.2018.05.010.
8. Kelberman D, Dattani MT. Genetics of septo-optic dysplasia. Pituitary. 2007;10(4):393-407. DOI: https:/doi.org/10.1007/s11102-007-0055-5.
9. Miller SP, Shevell MI, Patenaude Y, Poulin C, O'Gorman AM. Septo-optic dysplasia plus: a spectrum of malformations of cortical development. Neurology. 2000;54(8):1701-3. DOI: https://doi.org/10.1212/WNL.54.8.1701.
10. Mohney BG, Young RC, Diehl NN. Incidence and associated endocrine and neurologic abnormalities of optic nerve hypoplasia. JAMA Ophthalmol. 2013;131(7):898-902. DOI: https://doi.org/10.1001/jamaophthalmol.2013.65.
11. Kiernan DF, Al-Heeti O, Blair MP, Keenan JD, Lichtenstein SJ, Tsilou ET, et al. Peripheral retinal nonperfusion in septo-optic dysplasia (de Morsier syndrome). Arch Ophthalmol. 2011;129(5):671-3. DOI: https://doi.org/10.1001/archophthalmol.2011.92.
12. Mann A, Aghababaie A, Kalitsi J, Martins D, Paloyelis Y, Kapoor RR. Neurodevelopmental impairments in children with septo-optic dysplasia spectrum conditions: a systematic review. Mol Autism. 2023;14(1):26. DOI: https://doi.org/10.1186/s13229-023-00559-0.