

Displazia septo-optică

Sindromul de Morsier

Informații pentru familii



Endo-ERN

CE ESTE DISPLAZIA SEPTO-OPTICA?

Displazia septo-optică (DSO) este o entitate clinică heterogenă caracterizată triada clasică: hipoplazia nervului optic, deficiențele hormonale hipofizare și malformațiile cerebrale de linie mediană (agenezie de sept pellucid sau corp calos).



CUM SE STABILEȘTE DIAGNOSTICUL?

Diagnosticul clinic necesită prezența a cel puțin două dintre caracteristicile triadei clasice și poate fi confirmat prin studii oftalmologice, IRM și analize dinamice ale funcției hipofizare. Aceasta trebuie suspectată la nou-născuții cu hipoglicemie, icter, micropenis, nistagmus, cu sau fără anomalii de linie mediană (cum ar fi palato-schizisul). De asemenea, se poate efectua testare genetică deoarece genele HESX1 și SOX2 se asociază cu DSO.



CUM SE MANIFESTĂ?

Severitatea clinică este variabilă, iar debutul poate fi de la naștere sau mai târziu în copilărie. DSO implică atât o afectare neurologică, cât și endocrină. Tulburarea globală a dezvoltării, epilepsia, paralizia cerebrală, dizabilitatea intelectuală, hipopituitarismul, hipotirodismul, hipogonadismul, insuficiența suprarenală, creșterea întârziată pot fi întâlnite la acești pacienți.



**ESTE O BOALĂ
RARĂ?**

Da, este o boală rară.
Conform www.orpha.net,
incidența bolii este de
1/10,000 nou-născuți
vii/an.

**CE PUTEM FACE
ÎN PLUS?**

Copiii afectați vor avea nevoie
de tot sprijinul familiei precum și
al echipei medicale. Recomandăm
kinetoterapia, stimularea cognitivă
adekvată fiecărui pacient. Unii
copii vor avea nevoie de tratament
anticonvulsivant.

**EXISTĂ
TRATAMENT?**

Tratamentul este simptomatic. Scopul
acestuia este gestionarea simptomelor
și încetinirea sau prevenirea
problemelor metabolice care pot
cauza probleme grave de sănătate.
Acesta include terapia de substituție
hormonală ce necesită o supraveghere
atentă, dar și stimulare vizuală,
kinetoterapie și terapie ocupațională.



**CE ALTE
CONSULTAȚII
VA TREBUI
SĂ FACEM?**

Având în vedere faptul că afectarea
este multiorganică, toți copiii
diagnosticați cu DSO vor necesita,
în plus față de evaluările neurologice,
consultații periodice la endocrinolog,
oftalmolog, cardiolog, ORL,
pediatru.
Suntem aici pentru d-voastră și
vă vom ghida pas cu pas.



**EXISTĂ ASOCIAȚII
DE PACIENȚI?**

Puteți găsi mai multe
informații aici:

<https://bolirare-obregia.ro/asociatii-ajutor-pacienti/>
<https://anmcs.gov.ro/web/asociatii-de-pacienti/>
<http://bolirareromania.ro/node/470>



Endo-ERN

Contact
Spitalul Clinic de Psihiatrie "Prof. Dr. Al. Obregia"
Neurologie Pediatrică
Șoseaua Berceni 10, București 041914
<https://spital-obregia.ro/>
<https://bolirare-obregia.ro/endo-ern/>
0770 419 542