

Displasia setto-ottica

La Displasia setto-ottica, in precedenza conosciuta come sindrome di Morsier, è stata descritta per la prima volta da Reeves nel 1941. Si tratta di una patologia rara (incidenza di 1 su 10000 nati vivi) che si caratterizza per la presenza di una triade classica:

- ipoplasia del nervo ottico;
- anomalie degli ormoni ipofisari (l'ipopituitarismo è presente nel 62-80% dei casi, con il deficit dell'ormone della crescita che è la più comune anomalia endocrina)
- anomalie di sviluppo delle strutture mediane del cervello, in primis anomalie di sviluppo del setto pellucido e/o del corpo calloso

Si tratta di un disordine eterogeneo comprendente un ampio spettro di possibili manifestazioni cliniche.

Classicamente la diagnosi di SOD può essere fatta clinicamente quando due o più caratteristiche della triade classica sono presenti. Tuttavia, tutti e tre i criteri diagnostici si riscontrano in circa il 30% dei casi di SOD; il 60- 80% presenta ipopituitarismo e il 60% un setto pellucido assente. Caratteristiche isolate della triade non soddisfano i criteri diagnostici per SOD, anche se è tutt' ora in corso un dibattito sulla probabilità che rappresentino forme più lievi di SOD.

In Letteratura vi è una classificazione della displasia setto-ottica nella forma classica e nella forma complessa, denominata SOD plus, in cui vi sono altre anomalie cerebrali associate come la schizencefalia, la polimicrogiria o la displasia corticale.

Etiopatogenesi

Si tratta di una condizione quasi sempre sporadica ad etiopatogenesi sconosciuta: sono stati chiamati in causa danni vascolari o infezioni virali congenite.

La ripetizione di casi in alcune famiglie ha fatto ipotizzare anche, in rari casi (circa l'1%), una possibile trasmissione autosomica dominante o recessiva: sono stati identificati tre possibili geni coinvolti nella genesi del difetto HSEX1 sia omozigoti (trasmissione autosomica recessiva), che eterozigoti (trasmissione autosomica dominante), OTX2 (si associano a ipopituitarismo e ipoplasia dell'ipofisi anteriore, con o senza difetti visivi) e SOX2 (si associano ad anoftalmia/macroftalmia, oltre ai segni clinici della SOD)

Vi è un'ampia variazione nella gravità delle caratteristiche cliniche presenti.

Diagnosi

- La Sod può essere sospettata ecograficamente in epoca prenatale a partire dal tardivo II trimestre, ma più comunemente nel III trimestre attraverso la valutazione di un **segno principe** ovvero la comunicazione tra i corni frontali con normalità della fossa cranica posteriore.
- La diagnosi è ancora più difficile in tutti quei casi in cui non si visualizza il cavo del setto pellucido, ma con regolare corpo calloso.
- Possibili segni associati: ipotelorismo, microftalmia, dilatazione dei ventricoli laterali, ma quasi mai in forma severa.

Si precisa che sia l'assenza del setto pellucido che l'ipoplasia del nervo ottico non sono segni riconoscibili all'ecografia; i pochi casi riportati nella letteratura si riferiscono a case report di sospetto la cui conferma ha richiesto sempre l'utilizzo della RM. La presenza di anomalie associate più grossolane, come l'agenesia completa del corpo calloso o la schizencefalia, possono rendere la diagnosi più agevole, che resta però comunque complessa.

La diagnosi definitiva è quasi sempre confermata dopo la nascita attraverso la valutazione dei segni clinici e la RM

La **diagnosi differenziale** si pone con le forme meno gravi di oloprosencefalia (secondo alcuni Autori la SOD rientra nel vasto capitolo delle oloprosencefalie) e con le anomalie del corpo calloso.

Imaging del I trimestre: pur trattandosi di un'anomalia congenita con un deficit di sviluppo delle strutture cerebrali coinvolte già a partire dalle prime settimane (6°-8°), le manifestazioni ecografiche sono sempre tardive per cui l'ecografia del I trimestre non offre alcun contributo.

Imaging del III trimestre: è l'esame fondamentale che pone il sospetto diagnostico (da confermare mediante RM) e che consente di monitorare l'eventuale idrocefalia o la comparsa di schizencefalia

Color-doppler: contributo trascurabile