Le Syndrome de De Morsier : une cause congénitale méconnue d’hypopituitarisme.

H. Valdes-Socin\*a (Dr), A. Verloesb (Pr), FG. Debrayc (Dr), C. Libioullec (Dr), A. Pintiauxd (Pr), P. Maquete (Pr), A. Beckersa (Pr)

*a Service d' Endocrinologie. CHU de Liège, Liège, BELGIQUE ; b Département de Génétique - Hôpital Robert DEBRE, Paris, FRANCE ; c Service de Génétique - CHU de Liège, Liège, BELGIQUE ; d Service de Gynécologie - CHU de Liège, Liège, BELGIQUE ; e Service de Neurologie. CHU de Liège, Liège, BELGIQUE*

\* hg.valdessocin@chu.ulg.ac.be

**Introduction :** Georges De Morsier décrit en 1956 une malformation du tractus optique associée à une agénésie du *septum lucidum*. Le syndrome de De Morsier ou dysplasie septo-optique (DSO) peut améliorer notre compréhension des mécanismes congénitaux de dysfonctionnement neurohypophysaire.

**Cas :** Une fillette présente dès six semaines de vie, des convulsions et un nystagmus révélant un diabète insipide, traité par Minirin. Elle a une dysplasie des bandelettes optiques, une agénésie partielle du corps calleux et du septum pellucidum, ainsi que l’absence de neurohypophyse. On constate un retard psychomoteur et une obésité/hyperphagie pendant l’enfance. Elle présente ultérieurement un retard pubertaire avec hypogonadisme hypogonadotrope, un déficit surrénalien et en GH (ces deux derniers supplémentés). A 20 ans, elle présente une hyperprolactinémie à 881 mUI/L et une hypothyroïdie sur Thyroïdite de Hashimoto, normalisés par Lévothyroxine. A 22 ans surviennent des épisodes d’hypothermie sévère, améliorés par l’administration de doses supraphysiologiques de T3. La recherche d’un Prader-Willy et une analyse CGH ne sont pas contributifs. Le diagnostic de Syndrome de DSO avec panhypopituitarisme est retenu. Aucune mutation du gène *HESX1* a été retrouvée.

**Conclusions :** La DSO est une maladie rare (1/10 000 naissances) qui est affirmée lorsque deux de ces trois anomalies sont présentes : (1) hypoplasie du nerf optique, (2) anomalies de la ligne moyenne, (3) anomalies hypophysaires. Elle peut s’associer à un syndrome d’exposition fœtale au valproate. Dans moins de 1% des cas avec DSO, on identifie des mutations homozygotes et hétérozygotes des gènes du développement hypophysaire tels que *HESX1*, *SOX2* et *SOX3*.

L’auteur n’a pas transmis de déclaration de conflit d’intérêt.