

Síndrome de Aicardi: Um relato de caso



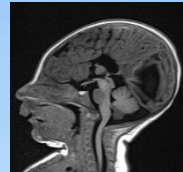
PAIXÃO DAP¹; DINE BASM¹; MUNIZ BC¹; MAKITA LS¹;
MOCHDECE CC¹; VEIGA EQO¹; VEIGA AJMO¹; SILVA MS¹

¹HOSPITAL DE ENSINO ALCIDES CARNEIRO
Contato: daninha_paixao@hotmail.com

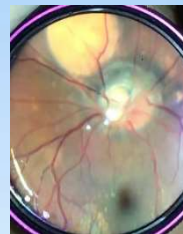
Introdução: A Síndrome de Aicardi é uma doença rara do neurodesenvolvimento, definida pela tríade: agenesia de corpo caloso, lacunas coriorretinianas e espasmos epilépticos.

Objetivo: ressaltar a importância do seu diagnóstico precoce.

Descrição: Lactente de 1 ano, sexo feminino, com suspeita diagnóstica fetal de agenesia de corpo caloso, confirmada por ultrassonografia transfontanela. Evoluiu com espasmos epilépticos em salvos e atraso do desenvolvimento neuropsicomotor. A Ressonância Nuclear Magnética (RNM) de crânio confirmou a ausência de corpo caloso, hipoplasia dos hipocampos e heterotopias nodulares periventriculares. O Eletroencefalograma evidenciou presença de surtos de pontas seguidas de ondas lentas. Já a fundoscopia revelou a presença de lacunas coriorretinianas bilaterais. A paciente foi encaminhada para equipe multidisciplinar e foi iniciada terapia com drogas anticrises.



RNM, plano sagital, Agenesia de corpo caloso



Olho direito: Hipoplasia e hiperpigmentação de disco óptico, lacuna coriorretiniana nasal superior ao disco.

Discussão: Apesar de ser uma doença genética, autossômica recessiva ligada ao X, não há marcadores moleculares descritos atualmente, e os espasmos infantis costumam ter início aos três meses, associado ao atraso dos marcos do neurodesenvolvimento.

Conclusão: O diagnóstico precoce é fundamental para a intervenção medicamentosa e encaminhamento à equipe multidisciplinar, visando um melhor prognóstico do desenvolvimento neuropsicomotor e cognitivo das crianças.

Referências: 1.Fernandes TD, Carraro DS, Takeuchi CA. Síndrome de Aicardi – relato de caso. Rev Ped SOPERJ. 2020; 3-1. 2.Tuft M, Ostby Y, Nakken KO, Lund C. Aicardi syndrome and cognitive abilities: A report of five cases. Epilepsy & Behavior. 2017; 73: 165-161.