

# SÍNDROME DE AICARDI: RELATO DE CASO

Amanda Freire Vieira<sup>1</sup> ; Bárbara Ferreira Rodrigues<sup>2</sup> ; Mateus Freire Vieira<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Pediatra da Santa Casa de Misericórdia de Perdões (amanda\_f\_vieira@hotmail.com)

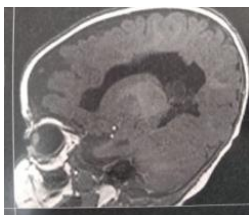
<sup>2</sup> Acadêmicos do Curso de Medicina da UNIFENAS

## INTRODUÇÃO

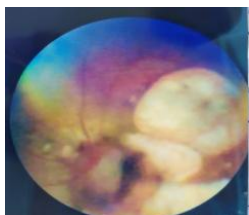
A Síndrome de Aicardi (SA) é diagnosticada pela tríade: agenesia de corpo caloso, lacunas coriorretinianas e espasmos infantis, ou duas das características acima mais, pelo menos, duas outras: malformações da coluna, hipotonia muscular, retardo intelectual ou retardo nas aquisições posturais. Ela está ligada a uma alteração no cromossomo X, sua incidência é estimada em 1:105.000 nascidos e a idade média de sobrevivência é 16 anos.

## DESCRIÇÃO DO CASO

Paciente, sexo feminino, nascida de 39 semanas, parto cesárea, Apgar 9/10. Aos dois meses, observou-se atraso no desenvolvimento neuropsicomotor e alterações pupilares ao fotografar a criança com flash. Então, foi realizado Ecografia dos Olhos, que evidenciou grande coloboma no nervo óptico bilateral. Aos três meses, apresentou o primeiro episódio de espasmo infantil, sendo submetida à Ressonância Magnética de Encéfalo que demonstrou agenesia de corpo caloso, justificando a hipótese diagnóstica da SA. Além disso, a paciente é portadora de escoliose torácica dextroconvexa, hemivértebra em T7 e recebe acompanhamento multidisciplinar com neuropediatra, fisioterapeuta, fonoaudiólogo e nutricionista.



**Imagem 1:** Agenesia de corpo caloso. Arquivo pessoal da família.



**Imagem 2:** Coloboma no nervo óptico. Arquivo pessoal da família.



**Imagem 3:** Escoliose torácica e hemivértebra em T7. Arquivo pessoal da família.

## DISCUSSÃO

Na SA há dificuldade com relação ao diagnóstico por não haver marcador molecular, sendo necessária a tríade para confirmá-lo.

É uma doença grave e sua mortalidade ocorre por infecções pulmonares na maioria dos casos, decorrentes do grande comprometimento neurológico. Ainda não existe tratamento a não ser paliativo e preventivo em relação ao aparecimento dos sintomas, incluindo o uso de medicações antiepilépticas.

## CONCLUSÃO

É importante o acompanhamento multidisciplinar para oferecer melhor qualidade de vida ao paciente, mas, ainda é necessário um maior conhecimento desta Síndrome, para que o diagnóstico seja feito o mais precocemente, a fim de retardar os efeitos neurodegenerativos da doença.

## REFERÊNCIAS

1. MENEZES, Jean Carlos de Oliveira et al. Síndrome de Aicardi: relato de caso. Rev. Bras. Saúde Mater. Infant. Recife, v.18, n.4, p.841-845, Out/Dez. 2018.
2. OLIVEIRA, Catarina Novalio. Síndrome de Aicardi-Goutieres: um desafio neuroimunológico. 2018. 27f. Dissertação – Faculdade de Medicina de Lisboa, Lisboa, 2018