



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Aicardi

Autores: ELIANA CAMACHO DELGADILLO (R1 HOSPITAL MUNICIPAL SALGADO FILHO); CAMILA MENDONÇA GAMA (R1 HOSPITAL MUNICIPAL SALGADO FILHO); PAMELLA CARVALHO RORIZ DE SOUZA (R1 HOSPITAL MUNICIPAL SALGADO FILHO); ISABELLA PEIXOTO DOS SANTOS (INTERNA DE PEDIATRIA); MARCIA MEDEIROS RODRIGUES SILVA (STAFF DO SERVIÇO DE PEDIATRIA)

Resumo: Introdução: Aicardi, em 1969, descreveu uma síndrome caracterizada por espasmos infantis, agenesia do corpo caloso e retardo mental, sendo observado também alterações retinianas e outras anormalidades do Sistema nervoso central. Está ligada à mudanças citogenéticas no cromossoma X, sendo observadas em mulheres. Descrição: Lactente de 2 meses e 15 dias, sexo feminino, negra, deu entrada na emergência com relato de crises convulsivas e movimentos repetitivos de náuseas e desvio do olhar. Na admissão não foram observadas alterações no exame físico e neurológico. Solicitado exames laboratoriais e Tomografia de Crânio, revelando agenesia do corpo caloso e lesões hipodensas em regiões frontais. Evoluiu com vários episódios de espasmos em flexão em salvas, sendo iniciado Valproato de Sódio (45mg/dia), Carbamazepina (27mg/kg/dia), Clonazepam (0,06 mg/dia) e Prednisolona (2mg/kg/dia) com melhora evolutiva. Discussão: Esta patologia é um transtorno congênito dominante ligado ao cromossoma X, exclusivamente em meninas e letal em meninos com incidência 1:10000 - 1:100000. Surge entre os 3 e 5 meses de idade. Inicialmente a paciente apresenta perímetro cefálico normal sem atraso cognitivo. No presente caso encontrou-se na Tomografia de crânio imagens hipodensas frontais, alterações assimétricas nos ventrículos e agenesia total do corpo caloso. O diagnóstico é baseado na ocorrência de espasmos infantis (movimentos rápidos de duração de 1-15 segundos, acometendo a musculatura cervical, facial e dos membros, podendo ser em flexão ou extensão, unilateral ou bilateral, com movimentos sutis oculares, podendo ser confundidos com cólicas ou reflexos de moro, retardando assim o diagnóstico), na agenesia do corpo caloso, defeitos lacunares da retina e alterações no Eletroencefalograma (Hipsarritmias). O prognóstico é reservado devido a convulsões de difícil controle, retardo mental e atraso no desenvolvimento neuropsicomotor. Conclusão: Paciente do caso evoluiu com melhora clínica após tratamentos com anti-convulsivantes e corticoterapia. Segue aguardando EEG e fundoscopia, em seguimento pela neuropediatria