



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Aicardi: Relato De Caso

Autores: RAFAEL ANTONIO CALAÇA GUIDO (INSTITUTO PENIDO BURNIER); GABRIEL CALAÇA GUIDO (INSTITUTO PENIDO BURNIER); PEDRO CARPINI DE OLIVEIRA (INSTITUTO PENIDO BURNIER); MARIANA BOTELHO DIAS DE SOUZA (INSTITUTO PENIDO BURNIER); ELVIRA BARBOSA ABREU (INSTITUTO PENIDO BURNIER)

Resumo: **INTRODUÇÃO:** Relato de um caso de Síndrome de Aicardi e revisão bibliográfica a cerca do raro tema. **RELATO DE CASO:** E.C., 3 meses de idade, nascida de parto cesárea sem intercorrências e à termo, natural e procedente de Lages – SC. Mãe relata história de espasmos musculares no 1º mês de vida e alterações oftalmológicas. Paciente apresenta diagnóstico de agenesia de corpo caloso e ventriculomegalia. Ao exame oftalmológico apresenta anoftalmia de olho direito, além de microcórnea com opacidade generalizada no olho esquerdo. Ao exame ultrassonográfico de olho esquerdo, foram evidenciadas fendas coroidais, características da doença. Foi iniciada estimulação visual desde o nascimento e realizado introdução de expansor de cavidade em órbita direita, além de programada a ceratoplastia de olho esquerdo, quando o paciente completar dois anos de idade. **DISCUSSÃO:** A Síndrome de Aicardi é uma doença extremamente rara que atinge principalmente o sexo feminino, transmitida por herança autossômica dominante ligada ao sexo, sendo letal no sexo masculino. Trata-se de uma rara alteração de difícil diagnóstico em que o paciente apresenta, nas primeiras semanas de vida, crises epiléticas e espasmos infantis. Foi primeiramente descrita em 1965 por Aicardi, Lefebvre e Lérique-Koecklin, como uma síndrome que abrangia a tríade: espasmos infantis, agenesia de corpo caloso e defeitos lacunares da coróide. Após as primeiras descrições, outras se seguiram em que se evidenciou malformações ósseas e atraso no desenvolvimento neuropsicomotor. **CONCLUSÃO:** Trata-se de uma doença grave, ainda pouco conhecida, com repercussões oftalmológicas graves e neurológicas, que em grande parte não permitem sobrevida apreciável, tanto em qualidade quanto em duração.