



Trabalhos Científicos

Título: Relato De Caso: Síndrome De Aicardi (Sa)

Autores: MARIA LUIZA RIBEIRO COSTA SERAFIM (IKAT - INSTITUTO DE PÓS GRADUAÇÃO KANDLER COUTINHO - ES), KAMILA MAGALHÃES SAMPAIO (IKAT - INSTITUTO DE PÓS GRADUAÇÃO KANDLER COUTINHO -ES), CAMILA CARDOSO MARTINS COSTA MACULAN (ITPAC/PORTO NACIONAL - TO), ALYNNY APARECIDA DE CARVALHO (ITPAC/PORTO NACIONAL - TO), PATRÍCIA CARDOSO CALDEIRA STEFANELLO (ITPAC/PORTO NACIONAL - TO), SUELLEN RIBEIRO DE OLIVEIRA WILKEN (HOSPITAL PLANTADORES DE CANA/CAMPOS DOS GOYTACAZES - RJ)

Resumo: A Síndrome de Aicardi (SA) é uma doença genética rara, ligada ao cromossomo X, caracterizada pela tríade: agenesia de corpo caloso, espasmos infantis e defeitos lacunares da coróide, sendo este último um achado patognomônico da doença. Destaca-se a importância do manejo por parte dos especialistas, visto que, cursa com convulsões de difícil controle, geralmente precedidas por espasmos infantis que surgem entre a 1º e a 6º semanas de vida. Posteriormente, observa-se atraso do desenvolvimento neuropsicomotor, hipotonia axial e alterações vertebrais. A.S.T.A., feminino, 1 ano e 11 meses, parto cesariana, nasceu com 37 semanas e 5 dias, pesando 2565g, medindo 45 cm, perímetro cefálico 33,5 cm, APGAR 8 e 9. Durante o pré-natal, as sorologias maternas foram negativas, sem infecção urinária, evidenciado ventriculomegalia à ultrassonografia com 31 semanas e 1 dia de idade gestacional. Ao nascer, ultrassonografia transfontanela confirmou dilatação ventricular à esquerda. Em seguida, Tomografia Computadorizada de Crânio e Ressonância Magnética evidenciaram colpocefalia, formação cística inter-hemisférico lateralizada para esquerda, além de agenesia de corpo caloso. A paciente teve alta hospitalar seguindo acompanhamento ambulatorial. Iniciou aos três meses, episódio de crise convulsiva tônica-clônica generalizada, evoluindo com espasmos de difícil controle. Feito eletroencefalograma que demonstrou atividade epileptiforme. À investigação oftalmológica, foram visualizados coloboma de discos ópticos e lacunas coriorretinianas. Menor progrediu com atraso de desenvolvimento neuropsicomotor, mantendo crises convulsivas refratárias ao tratamento com diferentes anti-convulsivantes (ácido valproico, fenobarbital, clobazam e vigabatrina). Discussão: a etiologia da SA é desconhecida, acredita-se que tenha herança dominante ligada ao X, sendo letal no sexo masculino. A sobrevivência até a adolescência é rara e normalmente o óbito ocorre devido a infecções pulmonares, o prognóstico é reservado. Conclusão: o tratamento da SA é sintomático, necessitando de equipe multidisciplinar. Espera-se encontrar um melhor manejo das manifestações clínicas, a fim de se buscar uma melhor qualidade de vida desses pacientes.