



Trabalhos Científicos

Título: Epilepsia No Período Neonatal: Síndrome De Aicardi

Autores: MARIANNA AFONSO COSTA (HOSPITAL FEDERAL CARDOSO FONTES), JULIANA VIEIRA CUNHA DA SILVA (HOSPITAL FEDERAL CARDOSO FONTES), CLARISSA OLIVEIRA DE PINHO ALMEIDA (HOSPITAL FEDERAL CARDOSO FONTES), CLÁUDIA BEATRIZ OLIVEIRA CASTRO MEDINA COELI (HOSPITAL FEDERAL CARDOSO FONTES)

Resumo: Introdução: Descrição de caso de paciente com Síndrome de Aicardi. Trata-se de síndrome rara, com poucos casos descritos na literatura, que necessita de investigação diagnóstica especializada e abordagem multidisciplinar. Descrição do caso: M.L.O.C., sexo feminino, negra, nascida a termo por parto cesáreo por parada de progressão, apgar 8/9, peso de nascimento 3235g, perímetro cefálico 33cm, com sorologia materna: IgG e IgM positiva para herpes e demais sorologias negativas durante o pré natal. Mãe relata episódios de engasgos com cianose associada nos primeiros dias de vida, crise convulsiva no 3º dia de vida. Foi iniciada investigação diagnóstica com os seguintes exames: EEG inicial com acentuada presença de sinais eletrográficos de sofrimento de caráter específico das estruturas cortiço-subcorticais de expressão difusa, segundo exame com hipsarritmia, RNM de crânio com agenesia de corpo caloso, bandas de Prost, alteração morfo estrutural do giro do cíngulo, hipocampo e fórnix, presença de cisto inter-hemisférico, fundoscopia ocular com hiperpigmentação do nervo óptico e lacunas retinianas em polo posterior de AD. Atualmente faz uso de Topiramato, Ácido Valpróico e Fenobarbital para controle de crise convulsiva, em doses altas. Discussão: A síndrome de Aicardi é uma síndrome genética rara, que acomete exclusivamente pacientes do sexo feminino, com exceção de caso descrito em paciente masculino 47 XXY, de herança ligada ao cromossomo X e caráter autossômico dominante, prevalência desconhecida e sobrevida estimada até adolescência, com diversos graus de acometimento neuropsicomotor. Conclusão: O achado de lacunas coriorretinianas é um sinal patognomônico desta síndrome, sendo de fundamental importância a avaliação de oftalmologista diante de paciente do sexo feminino apresentando crises convulsivas, associado a agenesia total ou parcial do corpo caloso. Na investigação de epilepsia no período neonatal, além das causas metabólicas e infecciosas, as causas genéticas devem ser investigadas, como diagnósticos diferenciais.