

Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Aicardi: Um Relato De Caso

Autores: LAURA BEATRIZ CHAGAS SOARES SILVA (UNEX), NATÁLYA DUARTE ROCHA DE LIMA MONTEIRO (UNEX), JOICY ALVES DA SILVA (UNEX), ALICE OLIVEIRA DE ALMEIDA (UNEX), NINA RUBY DUARTE ROCHA TELES (UNEF), INGRID NAYARA DE OLIVEIRA DALTRO (CEEP), RITA DE CASSIA DUARTE ROCHA DE LIMA (UNEX), RAQUEL MASCARENHAS FREITAS (UFRB), MARINA VIEIRA SILVA (HEC), TIARA FERNANDES MACHADO (HEC), MARCUS VINICIUS CARDOSO MATOS SILVA (UNEX), CARLOS DANILO CARDOSO MATOS SILVA (UNEX)

Resumo: A Síndrome de Aicardi (SA) representa uma doença congênita rara, que ocorre apenas em indivíduos com dois cromossomos X. Afeta quase que exclusivamente pessoas do sexo feminino, exceto indivíduos que apresentem a Síndrome de Klinefelter (47, XXY), sendo letal nos primeiros meses de gestação em indivíduos do sexo masculino. Apesar de ser etiológicamente desconhecida, acredita-se que a SA tenha herança dominante ligada ao X com uma possível localização do gene em Xp22.3. Manifesta por alterações neurológicas e oftalmológicas caracteriza-se de uma tríade de agenesia do corpo caloso, espasmos infantis, e lacunas coriorretinianas de início precoce. Além de malformação cerebral complexa, coloboma do disco óptico, anormalidades vertebrocostais, hipotonia muscular. As lacunas coriorretinianas são patognomônica da SA. O prognóstico é ruim, com mortalidade precoce. Não existe tratamento, apenas uso de medicamentos sintomáticos e anticonvulsivantes, além de intervenções com equipe multiprofissional. Paciente do sexo feminino, 9 meses, história gestacional sem intercorrências, nascida a termo de 38s3d por parto cesárea, sem complicações, peso ao nascer: 3,345kg, estatura: 49 cm, microcefálica, recebeu alta com 3 dias de vida. Aos 25 dias de vida apresentou a primeira crise convulsiva do tipo espasmos de difícil controle. Aos 22 dias de vida a Ressonância Magnética de encéfalo e órbitas evidenciou áreas de malformação do desenvolvimento cortical do hemisfério cerebral esquerdo, com polimicrogiria e heterotopia subependimária, bem como agenesia de corpo caloso, cisto de linho média e ausência de septo pelúcido, discreta disgenesia do hemisfério cerebral esquerdo, sinais de coloma do disco óptico em ambos os globos oculares, além de microftalmia esquerda, com sinais que sugerem deslocamento de retina em associação. Com 1 mês, a ultrassonografia ocular revelou coloboma no olho direito e o mapeamento de retina apresentou coloboma de nervo óptico e áreas de atrofia difusa em ambos os olhos, o olho esquerdo com microftalmia intensa associada. Aos 3 meses, foi realizado o cariótipo com constituição cromossômica normal (46, XX) em 20 células. Aos 4 meses, eletroencefalograma demonstrou presença de paroxismos epileptiformes com morfologia de ondas agudas de projeção fronto-centro-parietal à esquerda, ocorrendo em incidência ocasional. Courseu com atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, deficiência intelectual, epilepsia, dificuldade visual, hipotonia dos músculos esqueléticos, retardo das aquisições posturais, microcefalia, dismorfia facial e anormalidades costovertebrais. A Síndrome de Aicardi é uma condição genética crônica, incurável e as medicações são para a melhoraria da qualidade de vida desses pacientes, e o acompanhamento com a equipe multidisciplinar é fundamental. Faz-se necessário uma compreensão mais profunda, para melhor orientação familiar para que sejam feitas intervenções personalizadas. Além do direcionamento para aconselhamento genético.