

# Síndrome de Aicardi – Apresentação de um caso

## *Aicardi syndrome – Case report*

Leandro Cabral Zacharias<sup>1</sup>  
 Alexandre Marques Rosa<sup>2</sup>  
 Yoshitaka Nakashima<sup>3</sup>  
 Sérgio Lustosa da Cunha<sup>4</sup>

### RESUMO

A Síndrome de Aicardi é afecção neuroretiniana de etiologia desconhecida. Seu diagnóstico baseia-se no achado de convulsões infantis e lacunas coriorretinianas associadas a alterações radiológicas características (agenesia do corpo caloso). Todos os casos relatados até o momento pertencem ao sexo feminino, com exceção de um que apresentava cariótipo 47XXY; a sobrevida até a adolescência é rara. Objetivo do presente trabalho é descrever um caso de síndrome de Aicardi, sendo provavelmente o primeiro registro desta doença em nosso meio. As lacunas coriorretinianas são elemento essencial ao diagnóstico desta síndrome, sendo consideradas patognomônicas em criança do sexo feminino apresentando convulsões. Por este motivo, cabe ao oftalmologista papel de destaque no diagnóstico desta síndrome.

**Descritores:** Anormalidades do olho; Corpo caloso/anormalidades; Síndrome; Espasmos infantis/diagnóstico; Retina/anormalidades; Imagem por ressonância magnética; Tomografia computadorizada por raios X; Relato de caso

### INTRODUÇÃO

Em 1965, Aicardi et al<sup>(1-2)</sup> descreveram uma síndrome que consistia em: espasmos infantis, agenesia do corpo caloso e lacunas coriorretinianas. Desde então, vários casos semelhantes foram relatados, sendo que todos os indivíduos acometidos pertenciam ao sexo feminino, exceto um paciente com síndrome de Klinefelter (cariótipo 47XXY)<sup>(3)</sup>. Estudos genéticos mostram possível localização do gene em Xp22<sup>(4)</sup>.

As lacunas coriorretinianas são achados patognomônicos desta síndrome, de modo que o oftalmologista tem papel importante no diagnóstico desta afecção neuro-ocular.

O objetivo do presente estudo é relatar um caso de síndrome de Aicardi em que o diagnóstico foi obtido através do exame fundoscópico, sendo a nosso ver o primeiro registro desta entidade na literatura oftalmológica brasileira.

### RELATO DE CASO

MSS, nove meses, feminino, nascida de parto cesáreo (pela realização de laqueadura no mesmo ato cirúrgico) com peso de 3200g.

Com dois meses de idade, começou a apresentar convulsões, sendo acompanhada na Clínica Neurológica desde então com o diagnóstico de síndrome de West e com duas a três crises diárias de espasmos em flexão, apesar do uso de anticonvulsivantes (vigabatrina 1 comprimido ao dia e fenobarbital 30 gotas ao dia). A mãe percebeu que a paciente não seguia objetos com quatro meses de idade, procurando então avaliação oftalmológica.

Trabalho desenvolvido na Divisão de Oftalmologia da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (Hospital das Clínicas)

<sup>1</sup> Residente da Clínica Oftalmológica da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo – USP.

<sup>2</sup> Pós-Graduando da Clínica Oftalmológica da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo – USP.

<sup>3</sup> Assistente da Clínica Oftalmológica da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo – USP.

<sup>4</sup> Professor Associado da Clínica Oftalmológica da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo – USP.

**Endereço para correspondência:** Av. Angélica, 1757  
 5º Andar - São Paulo (SP) CEP 01227-200

Recebido para publicação em 28.11.2001

Aceito para publicação em 12.06.2002

**Nota Editorial:** Pela análise deste trabalho e por sua anuência na divulgação desta nota, agradecemos aos Drs. Paulo Henrique de A. Morales e Juliana Maria Ferraz Sallum.

Ao exame oftalmológico, a paciente seguia objetos luminosos, reagindo com irritabilidade à oclusão do olho direito.

Apresentava pupilas isocóricas, reagentes, com reflexo fotomotor direto diminuído em ambos os olhos, e sem defeito aferente relativo.

A refração sob cicloplegia foi de: OD +3,00 DE –0,50 DCX180 e OE +2,00 DE.

Não foram evidenciadas alterações do segmento anterior.

A fundoscopia mostrou lacunas coriorretinianas em ambos os olhos. No olho direito, limitavam-se à região suprapapilar e temporal à papila e variavam de 0,5 a 1,2 diâmetros papilares (Figura 1). No olho esquerdo, apresentavam-se dispostas temporalmente à papila, acometendo inclusive a área macular, variando de 0,1 a 1,2 diâmetros papilares (Figura 2). A papila do olho direito era arredondada, com escavação de 0,6x0,7. No olho esquerdo, era elíptica, com diâmetro horizontal reduzido, apresentando hiperpigmentação temporal inferior e escavação de 0,4x0,6.

A tomografia computadorizada do crânio evidenciou alargamento das cisternas e sulcos corticais, mais evidente na fissura silviana. Não foi possível avaliar o corpo caloso por limitações do método (Figura 3).

A ressonância nuclear magnética do crânio mostrou dilatação importante dos ventrículos laterais e terceiro ventrículo,

não havendo desvio das estruturas em relação à linha média. A análise do corpo caloso evidenciou que o mesmo estava presente, mas com aparência hipoplásica (Figura 4).

O exame de eletroencefalograma revelou onda lenta difusa de atividade rápida assimétrica em quadrantes posteriores; atividade epileptiforme multifocal, com projeções posterior, frontal e temporal<sup>(5-6)</sup>.

## DISCUSSÃO

A síndrome de West tem início nos primeiros meses de vida e apresenta como manifestações clínicas repentinas e rápidas aduções e flexões de membros com concomitante flexão de cabeça e tronco. Os espasmos podem ocorrer em salvas, com a criança dormindo, andando ou sendo manipulada.

Uma ampla gama de patologias compõem o diagnóstico diferencial da síndrome de West: malformações pré-natais, lesão central por hipóxia ou hipoglicemia, alterações bioquímicas (como deficiência de piridoxina e acidúria), causas infecciosas (como toxoplasmose ou citomegalovírus), esclerose tuberosa e síndrome de Aicardi.

A síndrome de Aicardi é um distúrbio cerebrotiniano de etiologia desconhecida. O diagnóstico desta síndrome é esta-

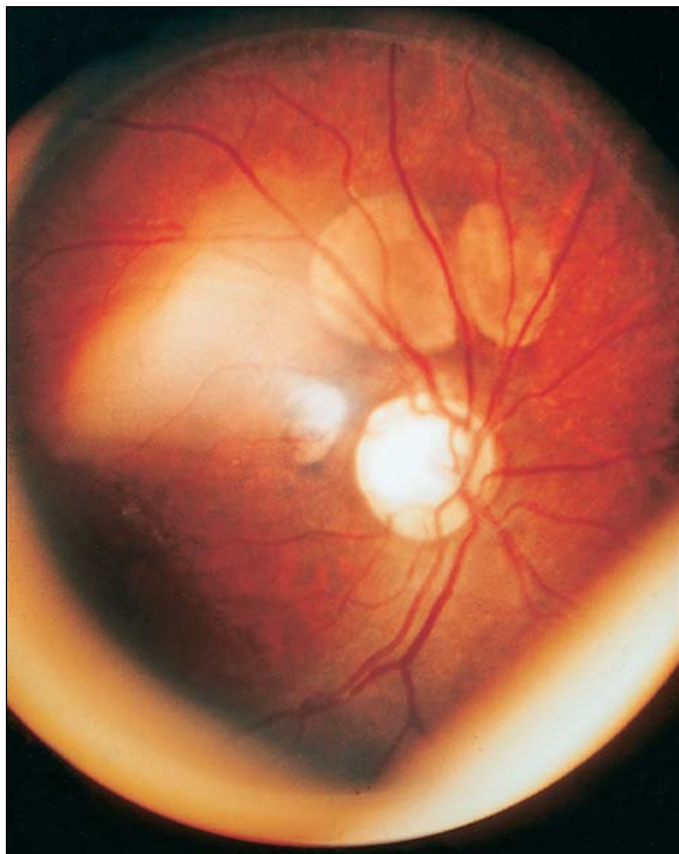


Figura 1 - Olho direito: lacunas coriorretinianas na região suprapapilar e paramacular temporal. Relação escavação/papila de 0,7 e afinamento temporal da rima neural

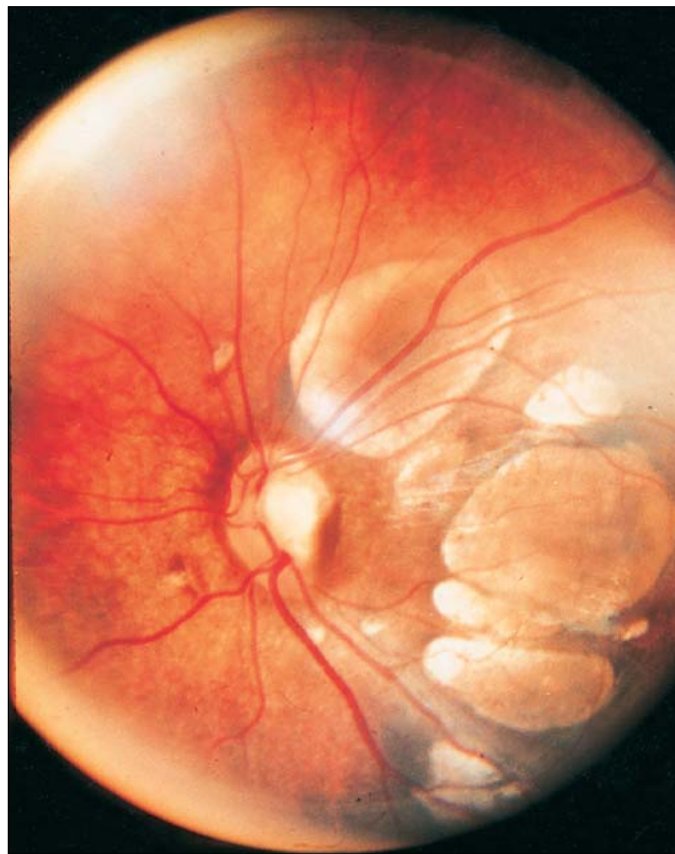


Figura 2 - Olho esquerdo: lacunas coriorretinianas no pólo posterior incluindo área macular. Papila elíptica com menor diâmetro horizontal e hiperpigmentação temporal inferior



---

### CONCLUSÃO

---

As lacunas coriorretinianas são elementos essenciais no diagnóstico desta síndrome, sendo consideradas patognômicas em criança do sexo feminino apresentando convulsões (espasmos musculares). Por este motivo, cabe ao oftalmologista papel de destaque no diagnóstico da síndrome de Aicardi.

---

### ABSTRACT

---

Aicardi Syndrome is a neuroretinal disorder of unknown etiology. The diagnosis is based on the finding of infantile seizures and chorioretinal lacunae associated with characteristic radiological alterations (agenesis of the corpus callosum). Till the present, all reported cases are in females, except one in a boy with a 47XXY karyotype; the children usually die before puberty. The objective is to describe a case of Aicardi syndrome. Chorioretinal lacunae are very important findings in this syndrome, considered pathognomonic in a young girl presenting seizures. The ophthalmologist has an important role in confirming the diagnosis of this syndrome.

**Keywords:** Eye abnormalities; Corpus callosum/abnormalities; Syndrome; Infantile spasms/diagnosis; Retina/abnormalities; Magnetic resonance imaging; X-ray computed tomography; Case report

---

### REFERÊNCIAS

---

1. Aicardi J, Lefebvre J, Leriche-Koechlin A. A new syndrome: spasm in flexion, callosal agenesis, ocular abnormalities. *Electroencephalogr Clin Neurophysiol* 1965;19:606-12.
2. Aicardi J, Chevrie JJ, Rousselle F. Le syndrome spasmes em flexion, agenesie calleuse, anomalies chorio-réiniennes. *Arch Fr Pediatr* 1969;26:1103-20.
3. Hopkins IJ, Humphrey I, Keith CG, Susman M, Webber C, Turner EK. The Aicardi syndrome in a 47, XXY male. *Aust Pediatr J* 1979;15:278-80.
4. OMIM. Online Mendelian Inheritance in Man. Corpus callosum, agenesis of, with chorioretinal abnormality. Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM) Johns Hopkins University Baltimore, MD. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/disomim.cgi?2.id=304050>
5. Fariello RG, Chun RW, Doro JM, Buncic JR, Prichard JS. EEG recognition of Aicardi's Syndrome. *Arch Neurol* 1977;34:563-6.
6. Weleber RG, Lovrien EW, Isom JB. Aicardi's syndrome: case report, clinical features and electrophysiologic studies. *Arch Ophthalmol* 1978;96:285-90.
7. Hoyt CS, Billson F, Ouvrier R, Wise G. Ocular feature of Aicardi's syndrome. *Arch Ophthalmol* 1978;96:291-5.
8. Del Pero RA, Mets MB, Tripathi RC, Torczynski E. Anomalies of retinal architecture in Aicardi syndrome. *Arch Ophthalmol* 1986;104:1659-64.
9. Hashemi K, Traboulsi E, Chavis R, Scribanu N, Chrousos GA. Chorioretinal lacuna in the amniotic band syndrome. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 1991;28:238-9.
10. Gurrieri F, Sammito V, Ricci B, Iossa M, Bellussi A, Nerig G. Possible new type of oral-facial-digital syndrome with retinal abnormalities: OFDS (type VIII) [commented on *Am J Med Genet* 1993;47:304-6]. *Am J Med Genet*, 1992;42:789-92.
11. Warburg M, Heuer HE. Autosomal dominant microcephaly with lacunar retinal hypopigmentations. In: 26<sup>th</sup> International Congress of Ophthalmology; 1983; Acta. Philadelphia: JB Lippincott; 1983. p.43-5.
12. Menezes AV, Lewis TL, Buncic JR. Role of ocular involvement in the prediction of visual development and clinical prognosis in Aicardi syndrome. *Br J Ophthalmol* 1996;80:805-11.
13. Hall-Crags MA, Harbord MG, Finn JP, Brett E, Kendall BE. Aicardi syndrome: MR assessment of brain structures and myelination. *AJNR Am J Neuroradiol* 1990;11:532-6.
14. Baierl P, Markl A, Thelen M, Laub MC. MR imaging in Aicardi syndrome. *AJNR Am J Neuroradiol* 1988;9:805-6.
15. Donnenfeld AE, Packer RJ, Zackai EH, Chee CM, Sellinger B, Emanuel BS. Clinical cytogenetic and pedigree findings in 18 cases of Aicardi syndrome. *Am J Med Genet* 1989;32:461-7.
16. Phillips HE, Carter AP, Kennedy JL, Rosman NP, O'Conner JF. Aicardi Syndrome: radiologic manifestations. *Radiology* 1978;127:453-5

---

# ABO ELETRÔNICO

Novo site

**Acesso: <http://www.abonet.com.br>**