

Síndrome de Aicardi - Relato de dois casos

Aicardi's syndrome - A description of two cases

Paula Piccoli da Costa¹
Priscilla de Cássia Silva Haas¹
Elson Yamasato²
Maria Eulina Quilião³

RESUMO

A síndrome de Aicardi representa 1 a 4% dos casos de espasmos infantis e ocorre provavelmente devido a mutação ligada ao X. Apresenta alterações neurológicas e oftalmológicas características que incluem espasmos infantis, agenesia de corpo caloso e lacunas coriorretinianas (tríade característica), freqüentemente associados com coloboma do disco óptico. Para fetos masculinos a morte ocorre intra-útero, e para meninas, nos primeiros anos de vida. O prognóstico é ruim, com persistência das crises epiléticas e retardamento grave. Descrevemos os casos de duas pacientes com essa síndrome atendidas em nosso serviço. O exame oftalmológico foi decisivo em ambos os casos, já que as alterações características encontradas, associadas à agenesia do corpo caloso fecham o diagnóstico da síndrome.

Descritores: Síndrome/diagnóstico; Espasmos infantis; Retina/anormalidades; Coróide/anormalidades; Corpo caloso/anormalidades

INTRODUÇÃO

A síndrome de Aicardi foi descrita em 1965 por Aicardi e col. Representa 1 a 4% dos casos de espasmos infantis e ocorre provavelmente devido a mutação ligada ao X. Encontrada quase que exclusivamente em meninas, contudo já foram relatados dois casos em meninos, que apresentavam um cromossomo X extra (XXY), e somente um caso familiar é conhecido⁽¹⁻³⁾.

Achados característicos da síndrome incluem espasmos infantis, agenesia de corpo caloso e lacunas coriorretinianas (tríade característica), freqüentemente associados com coloboma do disco óptico. As lacunas coriorretinianas são os achados patognomônicos da síndrome, e associadas às anormalidades na ressonância magnética (heterotopia periventricular, córtex displásico, cistos endimais), permitem o diagnóstico. Anormalidades vertebrocostais estão presentes em metade dos casos^(2,4-6).

As lesões características do fundo de olho são lacunas brancas, circulares, bem definidas, com pigmentação mínima de suas bordas, variando em tamanho de 1/10 a 20 diâmetros papilares. Usualmente são bilaterais e com freqüência distribuídas simetricamente. Em geral as lesões estão agrupadas em torno do disco óptico e diminuem em tamanho e número quando se estendem para a periferia⁽³⁾.

Histologicamente existem múltiplas áreas de heterotopia e polimicrogria das camadas do cérebro, enquanto as lacunas representam um afinamento do epitélio pigmentar e coróide, com perda de grânulos de pigmento. Cistos endimais são freqüentemente encontrados próximo ao terceiro ventrículo e cistos ou tumores do plexo coroidal podem atingir grandes tamanhos. Eles podem permitir um diagnóstico pré-natal quando encontrados com agenesia de corpo caloso^(2,6-7).

Em casos raros o corpo caloso pode estar presente.

O prognóstico é ruim, com persistência das crises epiléticas e retardamento acentuado. A morte ocorre nos primeiros anos de vida^(6,8).

Sociedade Beneficente Santa Casa de Campo Grande-MS - Rua Eduardo Santos Pereira s/n - Campo Grande (MS).

¹ Residente do segundo ano do Serviço de Oftalmologia da Sociedade Beneficente Santa Casa de Campo Grande (MS).

² Médico assistente do Serviço de Oftalmologia da Sociedade Beneficente Santa Casa de Campo Grande (MS).

³ Neuropediatra da Sociedade Beneficente Santa Casa de Campo Grande (MS).

Endereço para correspondência: Paula Piccoli da Costa - Rua Ourinhos, 318, Residencial América, bloco Brasil, 203 - Campo Grande (MS) CEP 79005-270
E-mail: paulapiccoli@bol.com.br

Recebido para publicação em 06.01.2003
Versão revisada recebida em 28.04.2003
Aprovação em 27.06.2003

Este relato foi proposto com a finalidade de descrever dois casos dessa síndrome atendidos no departamento de retina do serviço de residência da Sociedade Beneficente Santa Casa de Campo Grande – MS, documentar as características clínicas da mesma e comparar os achados a outros relatos da literatura.

CASOS CLÍNICOS

Caso 1

L.S.V., 2 meses, feminina, parda, encaminhada ao departamento de retina do serviço de residência da Sociedade Beneficente Santa Casa de Campo Grande, com suspeita de síndrome de Aicardi, pelo departamento de neurologia.

Mãe relatava história de espasmos e crises convulsivas parciais desde os 8 dias de vida, além de retardo no desenvolvimento neuropsicomotor.

Não apresentava história familiar positiva, nem casamentos consanguíneos na família. Mãe GI/PI/A0.

O exame neurológico mostrou retardo no desenvolvimento neuropsicomotor, hipotonia muscular e espasmos em flexão localizados.

À ressonância magnética do crânio constatou-se agenesia do corpo caloso e redução da massa encefálica, com microcefalia. O EEG mostrou múltiplos focos heterotópicos.

No exame oftalmológico à ectoscopia observaram-se globos oculares de tamanho e forma normais. Não foram encontradas alterações à biomicroscopia. À oftalmoscopia indireta constataram-se discos ópticos com forma ovalada, contornos não nítidos e irregulares, com hiperpigmentação em suas margens, aumento da tortuosidade vascular, áreas de atrofia coriorretinianas múltiplas ao redor do disco (lacunas coriorretinianas) e descolamento parcial de retina no olho direito (também observado à ultra-sonografia ocular).

O acompanhamento pela neurologia mostrou aumento da intensidade e frequência dos espasmos, evolução gradual das crises parciais para crises generalizadas, EEG hipsarrítmico (característico da síndrome de West), atraso global no desenvolvimento neuropsicomotor, hipotonia dos músculos esqueléticos e microcefalia.

Atualmente aos 7 meses de idade, a criança apresenta um quadro epilético polimórfico, com crises parciais, generalizadas e espasmos, de difícil controle, e prognóstico muito ruim.

Caso 2

G.V.C., 13 meses, feminina, branca, também encaminhada ao departamento de retina pelo departamento de neurologia.

Apresentava história de espasmos e crises convulsivas parciais desde os 33 dias de vida, além de retardo no desenvolvimento neuropsicomotor.

Não houve relato de história familiar positiva, nem casamentos consanguíneos na família. Mãe GI/PI/A0.

O exame neurológico, como no primeiro caso, mostrou retardo no desenvolvimento neuropsicomotor, hipotonia

muscular, espasmos em flexão localizados e difusos, crises parciais e generalizadas, e microcefalia.

À ressonância magnética do crânio constatou-se agenesia parcial do corpo caloso, discreta dilatação dos ventrículos cerebrais supra-tentoriais e pequeno cisto junto à foixe cerebral. O EEG mostrou atividade convulsivógena tipo hipsarrítmica (característico da síndrome de West).

Ao exame oftalmológico observaram-se globos oculares de tamanho normal e ausência de alterações à biomicroscopia. À oftalmoscopia indireta registrou-se no olho direito, disco óptico com contornos irregulares, bordos com redução da nitidez, aumento da tortuosidade vascular e atrofia do epitélio pigmentar da retina; no olho esquerdo papila com contornos irregulares, margens não nítidas e hiperpigmentadas, áreas de atrofia do epitélio pigmentar da retina na região macular (lacunas coriorretinianas), estafiloma de dois diâmetros papilares superior à mácula, com margens hiperpigmentadas e aumento da tortuosidade vascular.

DISCUSSÃO

A síndrome de Aicardi representa uma afecção rara, ligada ao cromossomo X, com manifestações neurológicas e oftalmológicas características. Para fetos masculinos a morte ocorre intra-útero, e para meninas, nos primeiros anos de vida⁽⁶⁾.

A tríade característica pode se associar a inúmeros achados clínicos:⁽²⁾

Achados do sistema nervoso central

- agenesia do corpo caloso,
- heterotopia cortical nodular da substância cinzenta,
- assimetria dos hemisférios cerebrais,
- divertículos ventriculares, dilatação dos ventrículos laterais,
- ausência da glândula pineal,
- cistos do plexo coróide,
- polimicrogiria,
- hidrocefalia,
- cistos aracnóides, do plexo coroidal,
- atrofia do cerebelo,
- hipoplasia do quiasma óptico,
- microcefalia secundária.

Outros achados neurológicos

- problemas na deglutição,
- hipotonia dos músculos esqueléticos,
- retardo intelectual,
- retardo das aquisições posturais.

Achados esqueléticos

- assimetria craniana,
- malformações palatinas,
- imagens lacunares do crânio,
- dismorfia facial (implantação baixa das orelhas, base do nariz aplanada).

Achados costovertebrais

- spina bífida,
- hemivértebras,
- fusão dos corpos vertebrais,
- escoliose e cifoescoliose.

Achados oculares

- lacunas coriorretinianas (patognomônicas),
- coloboma do nervo óptico, coloboma de íris,
- microftalmia, microcórnea,
- catarata,
- hipoplasia do nervo óptico,
- estrabismo,
- descolamento de retina,
- sinéquia de íris,
- presença de membrana pupilar,
- persistência do vítreo primário hiperplásico.

Tumores

- papilomas do plexo coroidal,
- carcinoma embrionário,
- hepatoblastoma,
- teratoma de nasofaringe.

As crianças com essa síndrome apresentam inicialmente espasmos e crises parciais. Com a mielinização do SNC, as crises passam a ser generalizadas, com focos cada vez mais extensos, levando a um EEG hipsarrítmico, caracterizando a síndrome de West. Esse quadro epilético polimórfico torna-se de difícil controle, mesmo com o uso de anticonvulsivantes em altas doses.

O prognóstico desses pacientes é muito limitado, com rápida deterioração funcional e morte nos primeiros meses ou anos de vida.

Os dois casos descritos em nosso serviço demonstraram achados bastante semelhantes. As duas crianças registram um quadro evolutivo com piora das crises convulsivas, de difícil controle com medicação e retardo do desenvolvimento neuropsicomotor. Em ambas, foram encontradas agenesia do corpo caloso nos estudos por imagem do sistema nervoso central e lacunas coriorretinianas à oftalmoscopia indireta. Outros achados oftalmológicos que contribuíram para o diagnóstico foram o encontro do disco óptico anômalo em ambas

as crianças, com hiperpigmentação em seus bordos, além do descolamento de retina em uma das crianças.

O exame oftalmológico foi decisivo em ambos os casos, já que as alterações características encontradas, associadas à agenesia do corpo caloso e espasmos fecham o diagnóstico da síndrome.

ABSTRACT

Aicardi's syndrome is thought to be an X-linked dominant disorder. Females are exclusively affected, the disorder being lethal in males. This syndrome is characterized by infantile spasms, agenesia of the corpus callosum and ocular lesions. Clinically it presents as severe mental retardation, severe limitation of motor development and of language, with a prognosis of survival for only a few months or years. We present two cases of this uncommon syndrome and describe the clinical symptoms and signs, and prognosis.

Keywords: Syndrome/diagnosis; Spasms, infantile; Retina/abnormalities; Choroid/abnormalities; Corpus callosum/abnormalities

REFERÊNCIAS

1. Aicardi J, Chevrie JJ, Rousselle F. Spasms in flexion syndrome callosal agenesia, chorioretinal abnormalities. Arch Fr Pediatr 1969;26:1103-20.
2. Beby F, Zech C, Touraine R, Guibaud P, Masset H, Trepsat C, et al. Persistent hyperplastic primary vitreous syndrome in a girl with Aicardi syndrome. J Fr Ophthalmol, 2000;23:703-7.
3. Gass JDM. Stereoscopic atlas of macular diseases - diagnosis and treatment. 3 ed. Missouri: Mosby; 1987.
4. Yagamata T, Momoi M, Miyamoto S, Kobayashi S, Kamoshita S. Multi-institutional survey of the Aicardi syndrome in Japan. Brain Dev 1990;12:760-5.
5. Carney H, Brodsky C, Good V, Glasier M, Greibel L, Cunniff C. Aicardi syndrome more than meets the eye [commented on Surv Ophthalmol 1993; 37:419-24]. Surv Ophthalmol 1993;37:419-24.
6. Kanski J. Clinical ophthalmology: a systematic approach. 4thed. Glasgow: Butterworth-Heinemann Internacional; 1999.
7. Roussat B, Barbat V, Cantaloube C, Baz P, Ilba-Zizen MT, Hamard H. Persistent and hyperplastic primary vitreous syndrome: clinical and therapeutic aspects. J Fr Ophthalmol 1998;21:501-7.
8. Weissgold DJ, Maguire AM, Kalim NS, Hertle RW. Persistent hyperplastic primary vitreous in association with Aicardi syndrome. J Pediatr Ophthalmol Strabismus, 1995;32:52-4.

**Ao enviar um artigo para publicação,
leia ATENTAMENTE as instruções para autores,
constante no final de cada fascículo.**