

SÍNDROME DE AICARDI E PAPILOMA DO PLEXO CORÓIDE: UMA ASSOCIAÇÃO RARA

RELATO DE CASO

MARIA DE FÁTIMA M. AGUIAR*, MARISA CAVALCANTI**, HAMILTON BARBOSA*,
SUZETE LEME VILELA*, JOSÉ LUIZ MENDONÇA***, ELAINE HORTA**

RESUMO - Relata-se o caso clínico de uma criança de 5 meses de idade, do sexo feminino, com achados característicos da síndrome de Aicardi: agenesia do corpo caloso, espasmos infantis, anormalidades oculares ("chorioretinal lacunae" e microftalmia), atraso do desenvolvimento neuropsicomotor e malformações vertebrais com cifoescoliose. Os exames complementares confirmaram o diagnóstico e as imagens neurorradiológicas evidenciaram, além da agenesia do corpo caloso, massa localizada em região atrioventricular esquerda (papiloma do plexo coróide). A síndrome de Aicardi associada a papiloma do plexo coróide é rara, sendo este o sétimo caso relatado na literatura. Os autores sugerem que o papiloma do plexo coróide seja considerado tumor característico da síndrome de Aicardi, pois a sua frequência é mais do que coincidental.

PALAVRAS-CHAVE: síndrome de Aicardi, papiloma do plexo coróide.

Aicardi syndrome and choroid plexus papilloma: a rare association. Case report

ABSTRACT - The authors report a case of a 5 months old female child with clinical features of Aicardi syndrome: agenesis of the corpus callosum, ocular abnormalities ("chorioretinal lacunae" and microphthalmus), infantile spasms, mental retardation, vertebral malformations and thoracic deformity. The patient was submitted to complementary examinations that confirmed the diagnosis. The neuroradiologic images (MRI) showed besides corpus callosum agenesis a tumor located at the left ventricular atrium (choroid plexus papilloma). This association is a rare occurrence and the present case is the seventh described in literature. Furthermore, we suggest that the choroid plexus papilloma could be a characteristic tumor of the Aicardi syndrome.

KEY-WORDS: Aicardi syndrome, choroid plexus papilloma.

Aicardi e col. descreveram, em 1965, uma síndrome caracterizada pela tríade de agenesia do corpo caloso, espasmos infantis e anormalidades oculares¹. Desde então, mais de uma centena de casos foram relatados. Achados como presença exclusiva no sexo feminino, anomalias vertebrais, outras malformações do sistema nervoso central (SNC) e a ocorrência de malignidade foram descritos posteriormente¹⁶. A associação desta patologia com papiloma do plexo coróide é rara, sendo este o sétimo caso publicado na literatura (Tabela).

*Neuropediatra do Hospital de Base do Distrito Federal (HBDF); **Ex-Residente do Setor de Neuropediatria do HBDF; ***Neuro-radiologista do HBDF. Aceite: 8-janeiro-1996.

Tabela. Síndrome de Aicardi e papiloma do plexo coróide (PPC): resumo de casos.

Caso	Autor	Sexo	Idade ao diagnóstico	Espasmos infantis	Anomalias oculares	Agência do corpo caloso	PPC	Outros
1 e 2	deJong e col e Slooff 1976 ⁷	F	13m 4a	+	chiorietinal lacunae coloboma microftalmia	+	+	hidrocefalia heterotropias
3	Tachibana e col 1982 ¹⁴	F	1m	+	chiorietinal lacunae	+	+	escoliose hemivértebras
4	Robinow e col 1984 ¹¹	F	4m	+	chiorietinal lacunae	+	+	fenda palatina hemivértebras vértebras em borboleta
5	Font e col 1991 ⁵	F	2a	+	microftalmia microcómea catarata colomba coróide	+	+	hidrocefalia lisencefalia micropoligiria, hipoplasia do quiasma e nervo óptico
6	Hamano e col 1991 ⁶	F	5m	+	chiorietinal lacunae	+	+	deformidade auricular, déficit auditivo, microgria, vértebras em borboleta
7	Aquiar e col 1995	F	5m	+	chiorietinal lacunae microftalmia	+	+	hemivértebras e vértebras em borboletas

RELATO DO CASO

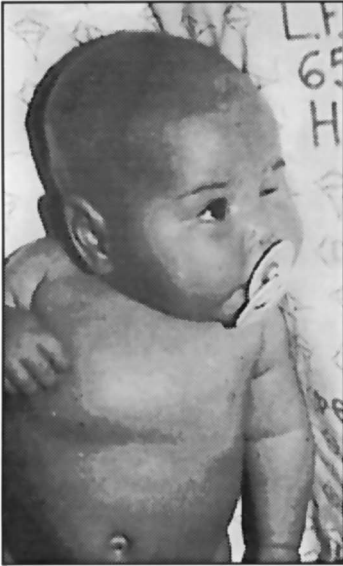


Fig 1. Paciente LFA, Microftalmia, deformidade torácica.

LFA, 5 meses de idade, sexo feminino, branca, natural e procedente de Brasília (DF), encaminhada para tratamento de espasmos infantis (síndrome de West). Os espasmos foram observados aos 5 meses de vida, porém aos 2 meses já apresentava convulsões tônico-clônicas generalizadas. A criança nasceu de cesariana, apresentação pélvica, a termo, em boas condições, sendo notada já ao nascimento presença de microftalmia à esquerda (E). Peso ao nascimento 3150 g, estatura 47 cm e perímetro cefálico não referido. Pais não consanguíneos. Mãe com 20 anos, saudável, G3P1A2. Os abortos não foram objeto de estudo em outro serviço, pois o primeiro foi desencadeado por uma queda e o segundo provocado (sic). A paciente é fruto da terceira gestação, que transcorreu sem intercorrências. À admissão, a criança pesava 6500 g, estatura 62 cm e perímetro cefálico 42 cm. Apresentava assimetria facial, microftalmia à E e deformidade torácica (cifoescoliose) (Fig 1). Ela tinha acentuada hipotonia cervical, hipertonia de membros e hemiparesia à D, além do atraso no desenvolvimento neuropsicomotor. O exame oftalmológico revelou reação pupilar normal no olho D. Fundoscopia: vasos normais, normodistribuídos, com lacunas bem delimitadas do epitélio (numular) nasal e inferiormente ("chorioretinal lacunae"). Pequeno coloboma incompleto de coróide à D. A fundoscopia do olho severamente microftálmico (OE) não pode ser visualizada. Não foi detectada disacusia.

Nenhuma anormalidade foi observada nos exames hematológicos (com exceção da presença de anti-IgM positiva para citomegalovírus, dentre as infecções congênicas pesquisadas). A análise das metáfases, obtidas a partir da cultura temporária de linfócitos, apresentou cromossomos normais em número e estrutura. O cariótipo determinado foi de 46 XX. O RX revelou cifose angular e malformação difusa de corpos vertebrais da coluna torácica, com vértebras em borboleta e hemivértebras. A triagem para erros inatos do metabolismo foi negativa. O primeiro eletrencefalograma (EEG) realizado antes do início do tratamento mostrou traçado desorganizado, com ondas lentas, ondas agudas, pontas, complexos ponta-onda lenta de grande amplitude, intercalados por períodos de redução da voltagem da atividade elétrica cerebral (hipsarritmia). O segundo EEG, após controle dos espasmos com ACTH e valproato de sódio, evidenciou atividade epileptogênica difusa, sem hipsarritmia. A tomografia de crânio (TC) mostrou agenesia do corpo caloso completa, cisto inter-hemisférico e massa hiperdensa de topografia atrioventricular E com aspecto de papiloma do plexo coróide, além de área hipodensa na região frontal E (sequela de AVCI). A ressonância magnética (RM) confirmou todos os achados tomográficos (Figs 2 e 3).

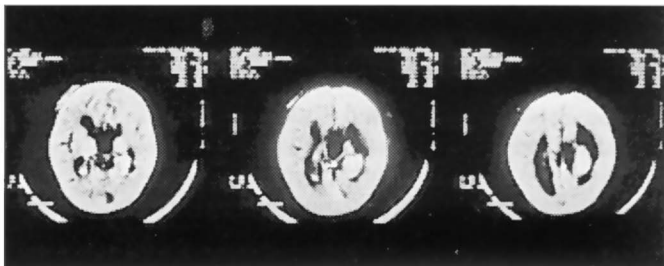


Fig 2. CT de crânio com contraste, cortes axiais. Observa-se agenesia do corpo caloso com colpocefalia. Massa hiperdensa acometendo o plexo Coróide à esquerda, compatível a papiloma do plexo coróide.

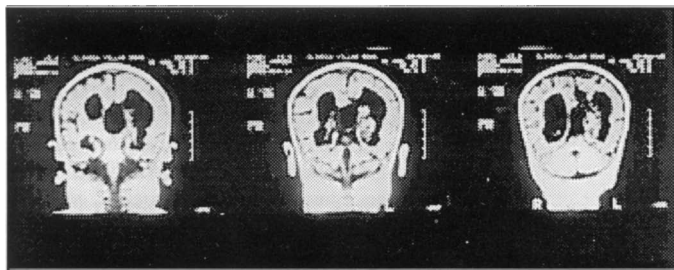


Fig 3. RM de crânio, cortes coronais T1 "Spin Echo". Observa-se agenesia do corpo caloso com hidrocefalia moderada. Aumento de volume do plexo coróide à esquerda, iso-intensa ao córtex.

Com base nestes achados, foi firmado o diagnóstico de síndrome de Aicardi associada a um papiloma do plexo coróide. Houve controle dos espasmos com ACTH e valproato de sódio, com desaparecimento do padrão hipsarrítmico; não houve melhora no desenvolvimento neuropsicomotor, mesmo com estimulação e fisioterapia. Não foi realizado exame histológico do tumor, pois não foi indicado o tratamento cirúrgico.

DISCUSSÃO

Esta paciente apresentava achados da síndrome de Aicardi, com base nos critérios diagnósticos definidos como típicos^{2,10,16}: anormalidades oculares (coriorretinopatia → "chorioretinal lacunae" - e microftalmia), espasmos infantis e outras formas de epilepsia, e agenesia de corpo caloso em pacientes do sexo feminino, além de outras características presentes como anomalias esqueléticas (deformidades torácicas, escoliose, hemivértebras, vértebras em borboleta), retardo mental e associação com tumores¹⁶, destacando-se o papiloma do plexo coróide^{5,7,11,14}.

Anormalidades no cromossomo Xp22 têm sido relatadas, porém não ocorreram em nosso caso. Foram também afastados erros inatos do metabolismo.

Diagnóstico diferencial dessa patologia com infecções congênicas deve ser feito. A associação entre a doença de inclusão citomegálica e a síndrome de Aicardi e/ou papiloma do plexo coróide não foi ainda relatada. Várias malformações cerebrais foram descritas na síndrome de Aicardi além da agenesia do corpo caloso, incluindo porencefalia, cisto aracnóide, holoprosencefalia¹⁶, incomuns na citomegalovirose, na qual predominam microcrania, calcificações intracranianas e hidrocefalia^{12,15}, além de hepatoesplenomegalia, icterícia, petéquias, trombocitopenia, coriorretinite, não encontradas na paciente. Em revisão de literatura, encontramos referência de apenas um caso da associação de agenesia de corpo caloso com rubéola congênita, citada no artigo de Yamagata e col¹⁶, por Friedman em 1947. Além disto, nada faz crer que as gestações anteriores tenham sido interrompidas por infecções congênicas (a primeira ocorreu após uma queda e a segunda por aborto provocado) e a mãe não teve em qualquer momento, quadro infeccioso nessas gestações. Acreditamos, portanto, que a presença de anti-IgM pode ser, neste caso, também considerada casualidade¹⁵.

A associação de anomalias características da síndrome de Aicardi e tumores como papiloma do plexo coróide sugere que alterações ontogenéticas e oncogenéticas ocorreram durante a embriogênese da paciente. Os papilomas do plexo coróide são tumores benignos raros na infância, constituindo 0,5 a 3,9% de todos os processos expansivos intracranianos^{8,13}. Alguns autores (Russel e Rubinstein) os consideram como manifestação não usual de ependimoma¹³. O sítio mais comum em crianças são os ventrículos laterais (tendendo a ocorrer em região atrioventricular). O terceiro ventrículo é raramente envolvido. No presente caso, optamos pelo tratamento clínico, pois a criança apresentava retardo mental severo e grande risco de complicação no ato cirúrgico, devido à alta vascularização do tumor.

Pela revisão de literatura, presume-se que este seja o sétimo caso publicado com esta associação^{4,5,6,9,11} (Tabela). Como De Jong, Robinow e outros autores, acreditamos que, dentre os tumores observados na síndrome de Aicardi, o papiloma do plexo coróide é de longe o mais frequente, sendo portanto esta associação mais do que coincidental.

Agradecimentos: Dra. Teresa de Carvalho (Cariótipo); Dr. Eduardo Morales (Fundoscopia e Ecografia Ocular); Dr. Tito Mundim (Ressonância Magnética) e Dr. Jaime M. Brum (Triagem para Erros Inatos do Metabolismo).

REFERÊNCIAS

1. Aicardi J, Lefèvre J, Lericque-Koechlin A. A new syndrome: spasm in flexion, callosal agenesis, ocular abnormalities. *Electroencephalogr Clin Neurophysiol* 1965;19 (Suppl):609-610.
2. Carney SH, Brodsky MC, Good WV, Glasier CM, Greibel ML, Cunniff C. Aicardi syndrome: more than meets the eye. *Surv Ophthalmol* 1993;37:419-424.
3. Castroviejo IP, Villarejo F et al. Childhood choroid plexus neoplasm. *Eur J Pediatr* 1983;40:51-56.
4. Curatolo P, Libutti G, Dallapiccola B. Aicardi syndrome in a male infant. *J Pediatr* 1980;96:286-287.
5. Font RL, Marines HM, Cartwright J Jr, Bauserman SC. Aicardi syndrome: a clinicopathologic case report including electron microscopic observations. *Ophthalmology* 1991;98:1727-1731.
6. Hamano K, Matsubara T, Shibata S, Hirano C, Ito Z, Ase Y, Kusakari J, Takita H. Aicardi syndrome accompanied by auditory disturbance and multiple brain tumors. *Brain Dev* 1991;13:438-441.
7. de Jong JGY, Delleman JW, Houben M, Manschot WA, Minjer A, Mol J, Sloof JL. Agenesis of the corpus callosum, infantile spasms, ocular anomalies (Aicardi's syndrome): clinical and pathologic findings. *Neurology* 1976;26:1152-1158.
8. Matson D, Crofton FDL. Papilloma of the choroid plexus in childhood. *J Neurosurg* 1960;17:1002-1027.
9. Molina JA, Mateos F, Merino M, Epifanio JL, Gorrõno M. Aicardi syndrome in two sisters. *J Pediatr* 1989;115:282-283.
10. Ohsuka Y, Oka E, Terasaki T, Ohtahara S. Aicardi syndrome: a longitudinal clinical and electroencephalographic study. *Epilepsia* 1993;34: 627-634.
11. Robinow M, Johnson F, Minella PA. Aicardi syndrome, papilloma of the choroid plexus, cleft lip, and cleft of the posterior palate. *J Pediatr* 1984;104: 404-405.
12. Souza IE, Bale JF. The diagnosis of congenital infection: contemporary strategies. *J Child Neurol* 1995;10:271-282.
13. Swaiman KF. *Pediatric neurology : principles and practice*. Ed 2. Minneapolis 1994:349-442, 906-907.
14. Tachibana H, Matsui A, Takeshita K, Tamai T. Aicardi's syndrome with multiple papilloma of choroid plexus. *Arch Neurol* 1982;39:194.
15. Willis J, Rosman NP. The Aicardi syndrome versus congenital infection: diagnostic considerations. *J Pediatr* 1980;96:235-239.
16. Yamagata T, Momoi M, Myiamoto S, Kobayashi S, Kamoshita S. Multi-institutional survey of the Aicardi syndrome in Japan. *Brain Dev* 1990;12:760-765.