

Síndrome de Aicardi: relato de caso

Jean Carlos de Oliveira Menezes ¹

Francisco Elvis Farias da Silva ²

Érica Galdino Félix ³

João Carlos Alchieri ⁴

Joelma Gomes da Silva ⁵

^{1-3,5} Departamento de Fisioterapia. Faculdade do Vale do Jaguaribe. Av. Nossa Senhora Perpétuo Socorro, 1302. Mossoró, RN, Brasil. CEP: 59.615-050. E-mail: fisiojoelmagomes@gmail.com

⁴ Universidade Federal do Rio Grande do Norte. Natal, RN, Brasil.

Resumo

Introdução: a Síndrome de Aicardi (SA), caracteriza-se como uma síndrome rara identificada na presença das três características clássicas: agenesia de corpo caloso, lacunas coriorretinianas e espasmos infantis.

Descrição: a coleta de dados envolveu informações relatadas pela genitora e pelo fisioterapeuta acompanhante da paciente, descrevendo assim a história clínica da paciente, as principais complicações de acordo com a evolução clínica, o tratamento e resposta terapêutica. Aos dois meses de idade a criança apresentou atraso no desenvolvimento neuropsicomotor e espasmos infantis, porém o diagnóstico da síndrome foi realizado somente aos seis meses de vida envolvendo um exame de ressonância magnética de encéfalo onde foi observada agenesia de corpo caloso, iniciando-se tratamento multidisciplinar com neuropediatra, fisioterapeuta, psicólogo, nutricionista e fonoaudiólogo, além do tratamento medicamentoso com baclofeno e fenobarbital.

Discussão: através do tratamento estabelecido, a criança obteve ganho motor, controle cervical, melhora da condição respiratória e sem internações hospitalares, caracterizando uma boa evolução associada particularmente à intervenção fisioterapêutica que teve enfoque na prevenção e minimização de alterações respiratórias frequentemente associadas à morbidades e mortalidade nestes casos. Os resultados obtidos apontam o papel fundamental da intervenção multidisciplinar para o enfrentamento desta condição.

Palavras-chave Síndrome de Aicardi, Agenesia do corpo caloso, Espasmos infantis, Lacunas coriorretinianas



Introdução

Durante toda a vida, o ser humano passa por mudanças que promovem seu desenvolvimento; processo onde há aquisição de uma grande quantidade de habilidades física, cognitiva, sensorial, emocional e social.¹

Porém, diversos fatores podem colocar em risco o curso normal desse processo, como condições ambientais ou biológicas, transtornos neurais, motores e cognitivos o que acaba desencadeando o aparecimento de síndromes,² dentre as quais, têm-se a Síndrome de Aicardi (SA).

Identificada pela primeira vez pelo neurologista francês Jean Aicardi em 1965, a SA é diagnosticada na presença das três características clássicas: agenesia ou disgenesia de corpo caloso, lacunas coriorretinianas e espasmos infantis (crises convulsivas), ou na presença de duas das características clássicas acompanhadas de, pelo menos, duas outras características principais: malformações de vértebras, de coluna, ou de costela, hipotonia muscular, retardo intelectual, ou retardo nas aquisições posturais.^{3,4}

A SA apresenta-se tipicamente como um caso único na família, sendo difícil um novo caso com uma probabilidade de uma mãe ter um segundo filho com a mesma patologia de menos de 1%.⁵

Apesar de ainda não estar totalmente comprovado, acredita-se que essa patologia esteja ligada a uma alteração no cromossomo X, uma condição que afeta quase exclusivamente indivíduos do sexo feminino.⁵

Quando acomete o sexo masculino pode-se ter duas situações: o paciente apresenta o cariótipo com 47 cromossomos, ou seja, 47XXY (anomalia cromossômica também associada à Síndrome de Klinefelter), ou continua com os 46 cromossomos onde se tem uma situação de letalidade.⁵

Na grande maioria dos casos de irmãs gêmeas dizigóticas, a SA afeta apenas uma irmã, afastando a hipótese de etiologia no ambiente intrauterino, causas infecciosas ou agente teratogênico.⁶

Mais de 4000 casos são conhecidos no mundo e sua incidência é estimada entre 1: 105.000 nascidos. Nos Estados Unidos esta estimativa é de 1: 167.000, e na Europa entre 1:93.000 a 1: 99.000. A idade média de sobrevivência, ainda que em indivíduos mais afetados, é de 16 anos, tendo em vista que antigamente era de apenas 6 anos. A probabilidade de um indivíduo sobreviver aos 27 anos de idade é de 0,62%, sendo de 49 anos o maior tempo de vida relatado de um indivíduo com uma forma leve da síndrome.⁵

Devido à natureza degenerativa das afecções

neuromusculares, até o presente momento não existe tratamento a não ser paliativo e preventivo em relação ao aparecimento dos sintomas. Via de regra, os pacientes em sua grande maioria necessitam de antiepilépticos, como a vigabatrina, para o controle adequado de convulsões, porém, o efeito não é o esperado para todos, o que torna essa alternativa de tratamento limitada e com resultados muito variados.⁷

Para atender as necessidades e amenizar suas dificuldades, o paciente é submetido a intervenções reabilitadoras conduzidas por uma equipe multidisciplinar. Um neurologista pediátrico especializado na gestão de espasmos infantis e epilepsia é de grande relevância no controle das convulsões, além da Fonoaudiologia, Terapia Ocupacional e Fisioterapia que devem começar da forma mais precoce possível.⁷

Porém, mesmo com o apoio dessa equipe, é evidente a necessidade de maior conhecimento dentro da área da referida patologia, pois, por ter uma baixa incidência a informação sobre esta condição é escassa, o que dificulta também o diagnóstico.

Tais razões justificam a nosso ver o presente trabalho, cujo objetivo é apresentar o relato de caso de uma criança com síndrome de Aicardi.

Descrição

A criança estudada é do sexo feminino, nascida a termo, de 40 semanas, parto cesáreo, sendo a idade da mãe de 39 anos. O peso ao nascer foi de 3.760g, estatura 50 cm, perímetro cefálico 35 cm, APGAR 8/10, com presença de choro e sucção ao nascer, sem intercorrências no período pós-parto imediato.

Aos dois meses de idade observaram-se os primeiros sintomas incluindo atraso no desenvolvimento neuropsicomotor e espasmos infantis. Na avaliação cinético funcional, realizada aos dois meses e 14 dias de vida, a paciente apresentou atraso no desenvolvimento psicomotor, caracterizado por *déficit* de domínio cervical e ausência da movimentação espontânea, com hiporreflexibilidade dos reflexos primitivos.

Na postura supina, os membros superiores encontravam-se suavemente fletidos no nível dos cotovelos e em rotação externa, nos membros inferiores, com amplitude de movimento normal. Na avaliação respiratória a criança apresentou murmúrio vesicular presente e ruídos adventícios do tipo ronco, sem necessidade de suporte ventilatório.

Diante desses sintomas, os atendimentos fisioterapêuticos foram realizados diariamente, em um

período de 60 minutos, voltados para evitar complicações osteomusculares e respiratória.

Aos 6 meses, registrou-se internação hospitalar por um período de 27 dias devido complicações respiratórias, sendo necessária ventilação mecânica não-invasiva (VNI). Após essa internação, a criança apresentou hipotonia global.

Ao realizar-se ressonância magnética de encéfalo aos seis meses de vida, foi observada agenesia de corpo caloso (Figuras 1 e 2), justificando a hipótese diagnóstica da Síndrome de Aicardi. Iniciou-se gerenciamento multidisciplinar até o momento, com neuropediatra, fisioterapeuta e psicólogo semestralmente. Mensalmente mantém-se tratamento com nutricionista e fonoaudiólogo, e cinco vezes por semana, intervenção com o fisioterapeuta no município em que reside. O gerenciamento das crises convulsivas é feito usando-se fenobarbital, e baclofeno para tratamento da espasticidade.

Exames oftalmológicos realizados aos 15 meses de idade incluíram o Exame de Movimentos Oculares (EMO) nos quais a função visual indicou habilidade para seguimento à luz e a objetos de contraste; o exame de Biomicroscopia (BCO) onde córnea e cristalino apresentaram-se transparentes e o Exame de Fundoscopia (FO) nos quais a retina apresentou-se com coloração normal. Com base nesses exames, concluiu-se que a paciente não apresentava lacunas coriorretinianas.

A intervenção fisioterapêutica teve início aos dois meses de idade envolvendo atendimentos diários de Fisioterapia respiratória e motora. A paciente chegou ao atendimento fisioterapêutico sem diagnóstico clínico definido, apresentando atraso no

desenvolvimento motor, falta de controle cervical, sem habilidades para localizar ou acompanhar sons.

No seu primeiro trimestre foram realizados estímulos sonoros e visuais, associados à dissociação de tronco e alcance alternado procurando uma normalização do tônus e inibições de padrões patológicos. Foram realizados exercícios como jogo das mãos e pés, capacidade de sentir a cabeça e as mãos, e o rolar, buscando-se aumentar a consciência corporal, através de estimulações sensoriomotoras e prevenção de deformidades.

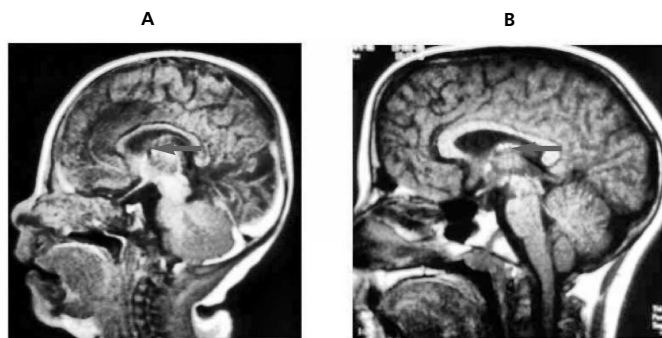
Através desses exercícios, a criança, com quase seis meses, começou a trazer seus membros à linha média. Aos nove meses passou a apresentar movimentos ativos, porém discretos na região cervical, principalmente em rotação, e começou o manuseio de instrumentos como mamadeiras, chupetas, e fazer e usar suas mãos para brincar com seus pés.

Essa evolução acompanhou a intervenção fisioterapêutica que envolveu alongamentos passivos, mobilização articular, trabalhos de tronco com uso de brinquedos adaptados, estímulo ao controle cervical e à linha média, treino de sedestação, estimulação funcional (estímulo do rolar, estímulo para pegar objetos, e estímulo visual com recursos tecnológicos e com bonecos).

Com relação à independência funcional, não foi possível obter ganhos significativos, pois a criança não consegue sentar sem apoio, suportar o peso do seu corpo nos membros inferiores ou deambular até mesmo com auxílio. Ela mesma também não fala e responde apenas com sorrisos aos estímulos táteis e auditivos. Tais disfunções impedem a participação em atividades de vida diária (AVD's).

Figura 1

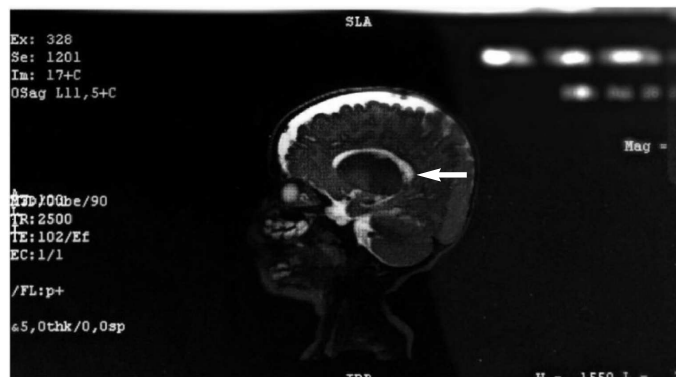
Corpo caloso normal em um recém-nascido (A) e em uma criança de 9 anos (B).



Fonte: www.pediatricneuro.com

Figura 2

Ressonância magnética mostrando agenesia de corpo caloso.



Fonte: arquivos médicos da família.

Porém, mesmo diante das limitações observadas aos três anos de idade, a criança não apresenta hipotonia, possui controle cervical, controle de tronco leve passivo; em supino consegue sustentar a cabeça, rolar total, movimentar as pernas, preensão palmar, reflexo glabellar; acompanha objetos e segue sons.

A atuação da Fisioterapia respiratória consistiu de técnicas de higiene brônquica como: tapotagem, compressão/descompressão, vibrocompressão, drenagem postural no intuito de deslocar a secreção, pois a mesma não conseguia expelir voluntariamente. A abordagem terapêutica implementada visou melhorar a expansibilidade toracopulmonar e a oxigenação. Este trabalho teve impacto significativo no quadro geral da paciente, que não necessitou mais de internações por quadro de infecção respiratória.

Discussão

No diagnóstico da SA, uma das primeiras manifestações são os espasmos infantis, que aparecem precocemente, geralmente por volta do terceiro mês, com rápidas contrações musculares e hiperextensão de membros superiores e tronco, podendo ocorrer vários episódios durante o dia,³ nos quais as crianças apresentam espasmos sem controle total das crises.^{8,9} A possibilidade desse controle, mesmo que rara, já foi relatada na literatura⁴ com duas crianças indianas, que conseguiram 100% de controle das crises. Isso concorda com o presente estudo, pois a criança não apresenta nenhuma crise de espasmos há dois anos e quatro meses, havendo já, possibilidade de suspensão do medicamento.

No que diz respeito à agenesia de corpo caloso,

esta pode ocorrer de forma completa ou parcial, sendo que todas as crianças diagnosticadas com essa síndrome apresentaram tal anormalidade.^{4,8,9} Esse diagnóstico pode ser realizado ainda no período gestacional, através do exame de ultrassonografia, levantando suspeitas de síndrome de Aicardi.⁵ Porém, no presente caso, esse achado foi feito através de uma ressonância magnética após o nascimento da criança.

Outra característica da SA são as lacunas coriorretinianas, presentes em 50% dos casos, sendo que todas as crianças com síndrome de Aicardi relatadas na literatura consultada apresentaram essa característica.^{4,8,9} A criança do presente estudo, no entanto, não apresentou lacunas coriorretinianas. Todos os exames oftalmológicos comprovaram preservação da retina, córnea e cristalino. Vale salientar que a ausência dessa característica não interfere no diagnóstico, pois a criança apresenta duas características clássicas, agenesia do corpo caloso e espasmos infantis, além de três características principais: hipotonia muscular, retardo intelectual e retardo nas aquisições posturais.^{3,4}

Ainda com relação aos sintomas, a má formação na coluna, principalmente na região torácica é um achado radiológico comum na SA, podendo ser encontrada em 75% das crianças afetadas. Essas disfunções incluem fusão congênita dos corpos vertebrais, hemivértebras e vértebras em borboleta,¹⁰ o que não foi evidenciado no caso estudado.

Diante de toda sintomatologia característica da síndrome, a maioria dos casos apresenta graves distúrbios no desenvolvimento psicomotor, conforme citado na literatura,⁸ sem melhora no

atraso do desenvolvimento neuropsicomotor, mesmo com estimulação e intervenção fisioterapêutica.

No entanto, esse fato não ocorreu no presente estudo, uma vez que a criança respondeu de maneira satisfatória ao tratamento fisioterapêutico, apresentando controle de cervical, controle de tronco leve passivo, capacidade de sustentar a cabeça em supino, rolar total, movimentar as pernas de maneira voluntária, acompanhar objetos e sons, contando ainda com a presença de preensão palmar e do reflexo glabellar.

Desse modo, a evolução do quadro respiratório e motor, observadas no caso, pode ser relacionada aos atendimentos fisioterapêuticos implementados. Tal fato fomenta a importante contribuição do Fisioterapeuta na equipe multidisciplinar necessária para um adequado gerenciamento da SA.

Nesse sentido, destaca-se a importância do atendimento voltado à higienização brônquica, uma vez que a sobrevivência da SA é de até 40% na adolescência, e muito rara na fase adulta, sendo as principais complicações para óbito os problemas respiratórios, principalmente por hipersecreção.^{4,8,9}

No presente caso, a criança apresentou secreção e ruídos adventícios mas, com o tratamento fisioterapêutico, não necessitou de internação ou atendimento hospitalar.

A descrição em pauta reafirma a importância da equipe multidisciplinar não apenas nos cuidados da paciente, mas também da família, como suporte para gerenciar AS mudanças na rotina e amenização dos sinais e sintomas, possibilitando um melhor prognóstico.

Referências

- Oliveira AS. Caracterização do desenvolvimento motor de lactentes de mães adolescentes. *Fisioter Pesq.* 2013; 20: 349-54.
- Formiga CKMR, Linhares MBM. Motor development curve from 0 to 12 months in infants Born preterm. *Acta Pediatr.* 2011; 100: 379-84.
- Aicardi J. Aicardi syndrome. *Brain Dev.* 2005; 27 (3): 164-71.
- Banerjee TK, Chattopadhyay A, Manglik AK, Ghosh B. Aicardi syndrome: a report of five Indian cases. *Neurol (India).* 2006; 54 (1): 91-3.
- Kroner BL, Preiss LR, Ardini MA, Gaillard WD. New incidence, prevalence, and survival of Aicardi syndrome from 408 cases. *J Child Neurol.* 2008; 23 (5): 531-5.
- Velarde JA, Gonzo C, Garcia-Muñoz S, Gil R, Muñoz L. Heterogeneidad clínica e prognostica em el síndrome de Aicardi: a propósito de dos casos. *Rev Neural.* 1999; 28 (8): 784 -5.
- Chau V, Karvelas G, Jacob P, Carmant L. Early treatment of Aicardi syndrome with vigabatrin can improve outcome. *Neurology.* 2004; 63: 1756-7.
- Aguiar MFM, Cavalcanti M, Barbosa H, Vilela SL, Mendonça JL, Horta E. Síndrome de Aicardi e papiloma do plexo coróide: uma associação rara: relato de caso. *Arq Neuropsiquiatr.* 1996; 54 (2): 313-7.
- Costa T, Greer W, Rysiecki G, Buncic JR, Ray PN. Monozygotic twins discordant for Aicardi syndrome. *J Med Genet.* 1997; 34 (8): 688 - 91.
- Baierl P, Markl A, Thelen M, Laub MC. MR imaging in Aicardi syndrome. *AJNR.* 1988; 9: 805-6.

Recebido em 21 de Julho de 2017

Versão final apresentada em 31 de Agosto de 2018

Aprovado em 21 de Setembro de 2018