

# Síndrome de Aicardi: relato de caso e achados radiológicos

Enrico Granzotto<sup>1</sup>, Cecília Hissae Miyake Almeida Prado<sup>2</sup>, André Della Barba Barros<sup>1</sup>, Carlos Eduardo Botter<sup>1</sup>, Rozana de Miranda Mendes<sup>3</sup>, Ticiane Granzotto<sup>4</sup>

## Resumo

Neste trabalho relatam-se os achados da síndrome de Aicardi, um distúrbio de etiologia desconhecida composta por espasmos múltiplos, lacunas coriorretinianas e agenesia do corpo caloso. Os autores apresentam um caso desta síndrome, com clínica e achados de ressonância magnética característicos. A doença, apesar de considerada rara, apresenta achados de imagem característicos. Nos últimos anos, a importância da ressonância magnética tem aumentado expressivamente, uma vez que demonstra outros achados além da agenesia do corpo caloso, tornando o papel do radiologista muito importante na suspeição diagnóstica desta enfermidade.

## Descritores:

Síndrome de Aicardi; Agenesia do corpo caloso; Ressonância magnética; Espasmos infantis; Lacunas coriorretinianas.

A síndrome de Aicardi é um distúrbio cerebrorretiniano de etiologia desconhecida, originalmente descrita em 1965 por Aicardi e cols.<sup>[1]</sup> como uma tríade composta por espasmos múltiplos, lacunas coriorretinianas e agenesia do corpo caloso. Afeta apenas indivíduos com dois cromossomos X, e dos cerca de 400 casos descritos, apenas dois eram meninos, ambos com cromossomos XXY.

A ressonância magnética demonstrou, nos últimos anos, que uma malformação complexa do cérebro é mais característica da síndrome do que a agenesia do corpo caloso, isoladamente, o que não ocorre em todos os casos.

## RELATO DO CASO

Paciente com 25 anos de idade, G1P1A0, idade gestacional de 40 semanas e 1 dia, foi submetida a parto cesariana por causa de hipertensão arterial na gestação. O recém-nascido, do sexo feminino e pesando 3.230 gramas, apresentava fenda palatina e microftalmia. Com 48 horas de vida manifestaram-se espasmos de difícil controle, sendo solicitada avaliação genética e ressonância magnética do encéfalo.

Os achados da ressonância magnética foram: 1) hemiatrofia cerebral direita, com sinais característicos de polimicrogiria; 2) heterotopia da substância cinzenta; 3) agenesia do corpo caloso; 4) deformidade dos globos oculares com microftalmia à direita associada a formações compatíveis com colobomas (Figs. 1, 2 e 3).

A avaliação oftalmológica demonstrou lacunas coriorretinianas ao exame de fundoscopia.

## DISCUSSÃO

Acredita-se que esta síndrome tenha herança dominante ligada ao cromossomo X, sendo letal em indivíduos do sexo masculino nos primeiros meses de gestação. Uma vez que todos os casos descritos não possuem história familiar, e pelo fato de

Recebido para publicação em 20/3/2008. Aceito, após revisão, em 2/9/2008.

Trabalho realizado na Clínica Radiológica Documenta Ltda., Ribeirão Preto, SP

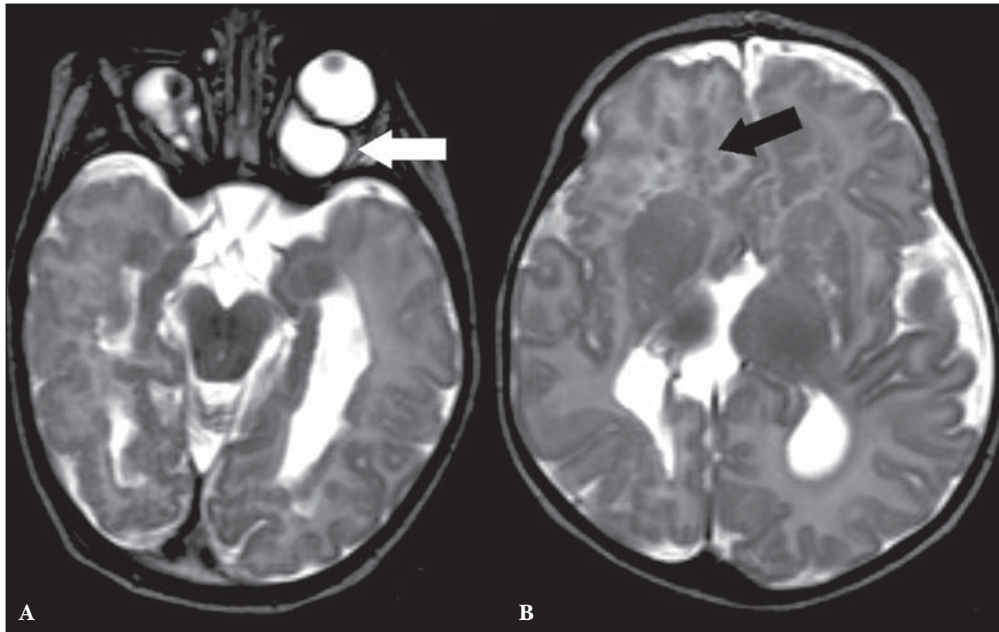
<sup>1</sup> Médicos Estagiários em Radiologia e Diagnóstico por Imagem da Clínica Radiológica Documenta.

<sup>2</sup> Membro Titular do Colégio Brasileiro de Radiologia e Diagnóstico por Imagem (CBR), Médica Radiologista da Clínica Radiológica Documenta.

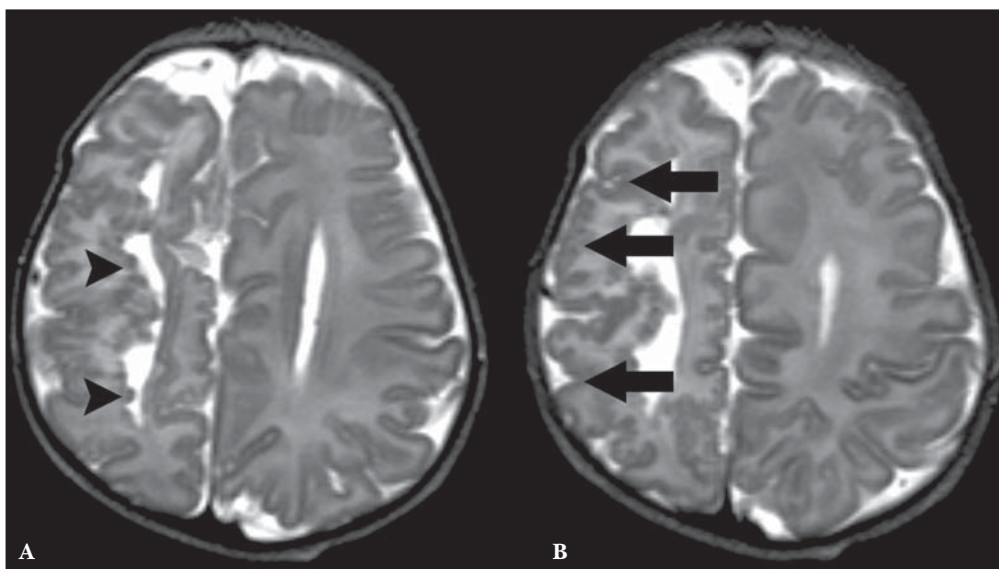
<sup>3</sup> Médica Estagiária em Ginecologia e Obstetrícia da Santa Casa de Ribeirão Preto.

<sup>4</sup> Médica do Curso de Especialização em Oftalmologia Professor Ivo Corrêa Meyer de Porto Alegre, RS.

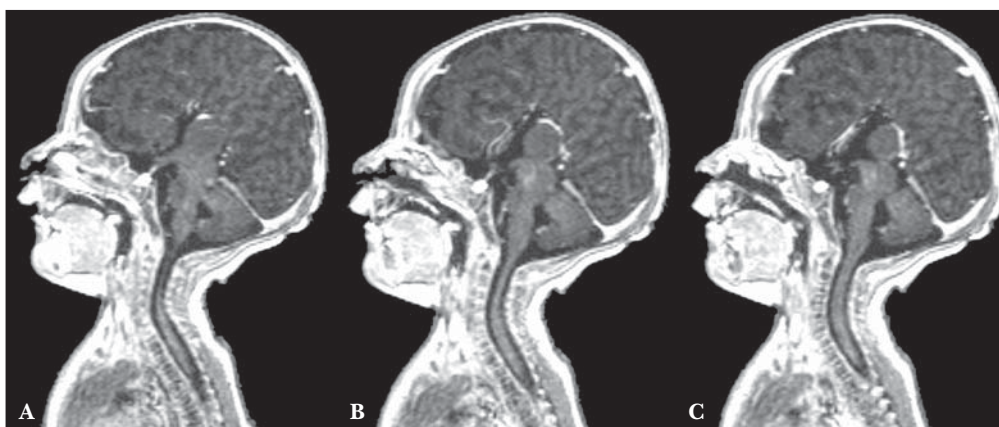
Correspondência: Dr. Enrico Granzotto. Rua Bernardino de Campos, 1125, ap. 61, Centro, Ribeirão Preto, SP, 14015-130. E-mail: gram79@gmail.com



**Fig. 1** – Seqüência *turbo spin echo* T2 no plano axial. (A) Deformidades oculares caracterizadas por microftalmia à direita e coloboma à esquerda (seta). (B) Focos de heteropia da substância cinzenta (seta).



**Fig. 2** – Hemiatrofia cerebral à direita, com presença de giros pequenos e numerosos (setas) — polimicrogiria — e heterotopias nodulares, definidas como focos de substância cinzenta na região subependimária periventricular (cabeças de setas). Notar o paralelismo ventricular, outro sinal indireto da agenesia do corpo caloso.



**Fig. 3** – Seqüência T1 pós-contraste no plano sagital na área da linha média evidenciando a agenesia do corpo caloso e do giro do cíngulo, distribuição radiada dos giros e terceiro ventrículo em posição mais alta que a habitual.

o *status* heterozigoto associar-se com a expressão da doença, supõe-se que todos os casos sejam resultantes de mutações novas, e o risco de um novo caso em futuras gestações seria raro e igual ao risco de uma nova mutação<sup>[2]</sup>.

Espasmos infantis são o principal tipo de convulsão relacionado à síndrome de Aicardi, ainda que outros tipos possam ocorrer. São, normalmente, a primeira manifestação da doença, com episódios múltiplos ao longo do dia, e se iniciam no primeiro ano de vida. Os espasmos ocorrem frequentemente de forma assimétrica e muitas vezes são precedidos por uma convulsão focal tônica ou clônica limitada ao lado onde o espasmo predomina. As anormalidades neurológicas mais frequentes são hemiparesia ou hemiplegia no lado mais afetado. Um grau de microcefalia pode se desenvolver, mas a circunferência craniana é normal ao nascimento. As associações sistêmicas mais comuns na síndrome de Aicardi são malformações costovertebrais<sup>[3]</sup>.

As lacunas coriorretinianas podem ser mais ou menos extensas, geralmente bilaterais. Em vários casos, outras anormalidades oftalmológicas estão associadas. Coloboma e hipoplasia do disco e/ou nervo óptico são encontrados em mais de metade dos casos e podem ser uni ou bilaterais. Microftalmia também pode ser observada<sup>[4]</sup>.

Exames de neuroimagem podem revelar a agenesia parcial ou completa do corpo caloso, dilatação ventricular, hidrocefalia e heterotopia cortical.

Um artigo de revisão publicado em 2005 pelo primeiro autor a descrever a síndrome, Jean Aicardi<sup>[5]</sup>, introduziu novos critérios diagnósticos, aumentando a importância da ressonância magnética e, conseqüentemente, do neurorradiologista para a determinação da doença. Eles incluem: 1) agenesia do corpo caloso; 2) áreas de córtex displásico (presente em graus variados na maioria dos pacientes); 3) heterotopias da substância cinzenta periventricular; 4) assimetria macroscópica dos hemisférios cerebrais; 5) cistos de plexo coróide ou nos arredores do terceiro ventrículo, região pineal ou raramente na fossa posterior; 6) papilomas do plexo coróide; 7) agenesias ou hipoplasias do vermis cerebelar (raramente); 8) anormalidades oculares, como colobomas, e as lacunas coriorretinianas descritas classicamente.

Mesmo sem o clássico achado da agenesia total ou parcial do corpo caloso, na maioria dos casos várias anormalidades estão presentes, com achados de ressonância magnética bastante sugestivos quando associa-

dos aos dados clínicos. Em raras situações, apenas um ou dois aspectos da doença são identificados, mais frequentemente as malformações corticais e heterotopias periventriculares.

A síndrome de Aicardi, mesmo descrita há mais de 40 anos, ainda apresenta poucos casos descritos na literatura. Em razão da gama de alterações de imagem presentes nesta doença, o radiologista tem papel importante no seu diagnóstico.

O prognóstico da síndrome de Aicardi é extremamente reservado, com expectativa de vida baixa por causa de retardo mental profundo e convulsões intratáveis, sendo o atraso no crescimento iniciado na infância e a sobrevida, rara após os 18 anos de idade<sup>[6]</sup>.

## CONCLUSÃO

Em virtude de novos achados da doença descobertos recentemente, critérios atualizados têm sido propostos<sup>[5]</sup>, porém, a tríade clássica segue como peça fundamental para o diagnóstico na maioria dos pacientes.

## 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. 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.
3. Phillips HE, Carter AP, Kennedy JL, Rosman NP, O'Conner JF. Aicardi syndrome: radiologic manifestations. *Radiology* 1978; 127:453-5.
4. Menezes AV, Lewis TL, Buncic GR. Role of ocular involvement in the prediction of visual development and clinical prognosis in Aicardi syndrome. *Br J Ophthalmol* 1996;80:805-11.
5. Aicardi J. Aicardi syndrome. *Brain Dev* 2005;27:164-71.
6. Glasmacher MAK, Sutton VR, Hopkins B, et al. Phenotype and management of Aicardi syndrome: new findings from a survey of 69 children. *J Child Neurol* 2007;22:176-84.

---

**Abstract.** *Aicardi syndrome: a case report and radiologic findings.*

**The authors report the findings of Aicardi syndrome, a disease of unknown etiology composed of multiple spasms, chorioretinal lacunae and agenesis of the corpus callosum. They present a case of Aicardi syndrome with characteristic clinical presentation and magnetic resonance imaging findings. The disease, despite being considered rare, has characteristic imaging findings. Over the past years magnetic resonance imaging has improved its ability in demonstrating other findings besides agenesis of the corpus callosum, making the radiologist's role very important in the diagnostic suspicion of this disease.**

**Keywords:** Aicardi syndrome; Agenesia of the corpus callosum; Magnetic resonance imaging; Infantile spasms; Chorioretinal lacunae.

---