

## :: Σύνδρομο Aicardi

Αριθμός Orphanet: 50

## ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Το σύνδρομο Aicardi είναι μια σπάνια νευροαναπτυξιακή διαταραχή που ορίζεται από την τριάδα: αγενεσία του μεσολοβίου (ολική ή μερική), τυπικά χοριοαμφιβληστροειδικά βοθρία και βρεφικούς σπασμούς και επηρεάζει σχεδόν αποκλειστικά τα θήλεα. Περίπου 200 άτομα με σύνδρομο Aicardi έχουν αναφερθεί στη Βόρεια Αμερική και την Ευρώπη, αλλά ο πραγματικός επιπολασμός πιθανόν υποτιμάται. Έχουν αναφερθεί μεμονωμένα περιστατικά σε άνδρες με καρυότυπο 47,ΧΧΥ. Η ασθένεια εντοπίζεται συνήθως πριν από την ηλικία των πέντε μηνών. Εκτός από τα κύρια κλινικά συμπτώματα, το σύνδρομο Aicardi παρουσιάζει ιδιαίτερα χαρακτηριστικά του προσώπου (προέχουσα άνω γνάθο, ανεστραμμένο προς τα άνω ακρορρίνιο, μειωμένη γωνία της βάσης της ρινός και αραιά πλευρικά φρύδια). Εκτός των βοθρίων είναι συχνά και τα κολοβώματα. Μπορεί να εμφανισθούν μικροκεφαλία, περικοιλιακές ετεροτοπίες, μικρογυρία , διευρυμένες κοιλίες ή πορεγκεφαλικές κύστεις, αξονική υποτονία και υπερτονία των άκρων με σπαστικότητα. Με την πάροδο του χρόνου Αναπτύσσεται επιληψία ανθεκτική στη φαρμακευτική αγωγή, με μια ποικιλία τύπων κρίσεων (βρεφικοί σπασμοί που μπορεί να είναι ασύμμετροι ή ετερόπλευροι, εστιακές επιληπτικές κρίσεις ) και «διαχωρισμός» του EEG του εγκεφάλου. Σχεδόν σε όλους τους ασθενείς εντοπίζεται μέτρια έως σοβαρή αναπτυξιακή καθυστέρηση και νοητική υστέρηση. Έντονη σκολίωση είναι παρούσα σε μέχρι και το ένα τρίτο των προσβεβλημένων ατόμων. Οι γαστρεντερικές διαταραχές, οι αγγειακές δυσπλασίες, τα μικρά χέρια, οι μελαχρωστικές δερματικές βλάβες, και η αυξημένη συχνότητα εμφάνισης όγκων είναι σπάνιες. Πιστεύεται ότι το σύνδρομο Aicardi είναι μια σποραδική διαταραχή που προκαλείται από ετερόζυγες μεταλλάξεις στο ένα Χ γονίδιο σε θήλεα, με πρώιμη εμβρυϊκή θνησιμότητα σε ετερόζυγα αρσενικά. Ωστόσο, καμία υποψήφια περιοχή δεν έχει ακόμη οριστεί στο χρωμόσωμα Χ. Η διάγνωση βασίζεται σε κλινικά χαρακτηριστικά, στη μαγνητική τομογραφία του εγκεφάλου (MRI) και τα σκελετικά ευρήματα. Η διαφορική διάγνωση περιλαμβάνει οφθαλμο εγκεφαλο δερματολογικό σύνδρομο, τις διαταραχές της νευρωνικής μετανάστευσης ( βλέπε αυτούς τους όρους ) και πολυάριθμα σύνδρομα που παρουσιάζουν ένα ή περισσότερα από τα χαρακτηριστικά στοιχεία του συνδρόμου Aicardi. Η μακροχρόνια παρακολούθηση από νευρολόγο παίδων είναι απαραίτητη για την αντιμετώπιση των επιληπτικών κρίσεων. Η φυσικοθεραπεία, η εργοθεραπεία, η λογοθεραπεία και η θεραπεία της όρασης θα πρέπει να αρχίσουν κατά τη διάγνωση. Ενδείκνυται η κατάλληλη μυοσκελετική υποστήριξη και η θεραπεία για την πρόληψη των επιπλοκών που σχετίζονται με την σκολίωση. Η πρόγνωση και η επιβίωση ποικίλλει εξαιρετικά.

## Ειδικός εμπειρογνώμων:

Pr Jaime CAMPOS-CASTELLÓ





## Μετάφραση – Επιμέλεια:

ο Κοσμά Κωνσταντίνα, Μ. Κλινική Γενετίστρια

ο Ελένη Μιχελακάκη, PhD. Εθνική Συντονίστρια του Ελληνικού Orphanet

Τελευταία ενημέρωση: Μάρτιος 2008

Μετάφραση: Ιούλιος 2014



Το έγγραφο αυτό αποσκοπεί στην παροχή πληροφοριών. Σε καμμία περίπτωση δεν μπορεί να υποκαταστήσει την Ιατρική φροντίδα που παρέχεται από ειδικούς επιστήμονες και δεν θα πρέπει να χρησιμοποιείται σαν βάση για τη διάγνωση ή θεραπεία.