



SINDROME DE AICARDI

Autores: Lenés Macarena, Sona Matías, García Diego, Rodríguez Manlio, Kairuz José.

Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez

PRESENTACIÓN DEL CASO Y HALLAZGOS IMAGENOLÓGICOS

Paciente de 2 meses de edad con antecedente de convulsiones que viene por control.

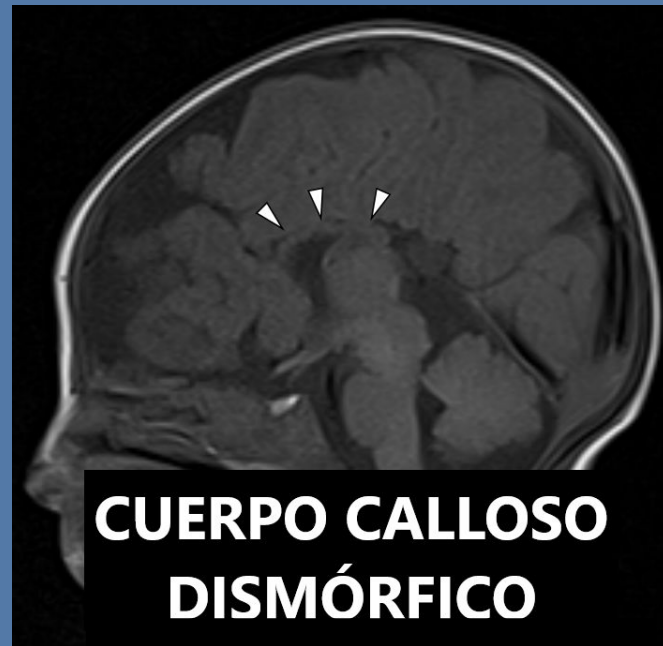
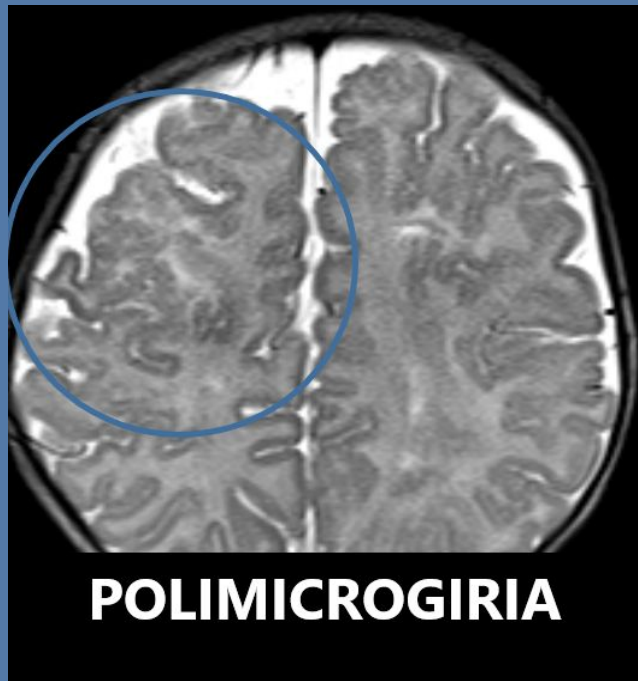
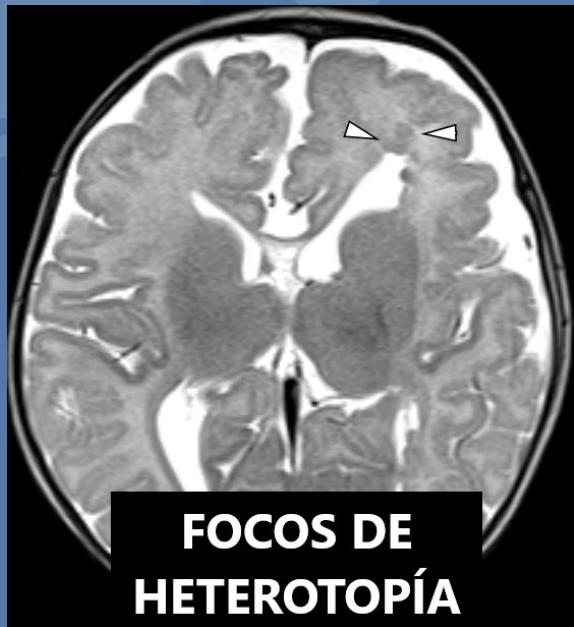
La RM de cerebro muestra que el **sistema ventricular es dismórfico**, no dilatado.

Se visualizan imágenes nodulares con señal similar a la de la corteza cerebral sobre los márgenes ventriculares a franco predominio de la prolongación frontal y el atrio izquierdos compatibles con **heterotopía subependimaria** de sustancia gris.

Trastorno disgenético del cuerpo calloso: sólo se observa rodilla y cuerpo anterior de aspecto laminar.

Se reconocen áreas de **polimicrogiria** en los lóbulos frontales y parietal izquierdo con alteración en la señal de la sustancia blanca subyacente.

IMÁGENES



DISCUSIÓN

El síndrome de Aicardi es un raro trastorno grave del desarrollo resultado de un defecto genético ligado al cromosoma X y casi todos los nacidos vivos son mujeres, ya que en varones la enfermedad es letal.

Los hallazgos típicos en un paciente que presenta convulsiones son: **disgenesias del cuerpo calloso y lagunas corioretinianas o microftalmía**. Además, es muy frecuente la asociación con anomalías de la fosa posterior, **heterotopías y polimicrogiria**. Hasta en un tercio de los casos hay trastornos óseos como escoliosis. Puede haber también anomalías costovertebrales como hemivértebras, vértebras en bloque, costillas faltantes, y espina bífida.



CONCLUSIÓN

El diagnóstico del síndrome de Aicardi se basa en las características clínicas, en los estudios de imagen cerebrales y en los hallazgos esqueléticos. No se dispone de pruebas de utilidad clínica que permitan confirmar el diagnóstico, por lo que resulta fundamental el aporte del médico radiólogo para identificar precozmente este síndrome.

Realizado el diagnóstico, el tratamiento de estos pacientes es de soporte y está orientado al manejo de las crisis epilépticas que suelen ser multirrefractarias, y a la prevención de las complicaciones de la escoliosis.



BIBLIOGRAFÍA



A

○ **UTILIDAD DE LA RM CON TÉCNICAS DE ALTA RESOLUCIÓN EN EL DIAGNÓSTICO DE PATOLOGÍA CAUSANTE DE EPILEPSIA INFANTIL**

<https://piper.espacio-seram.com/index.php/seram/article/view/30>

B

○ **Neuroimaging Aspects of Aicardi Syndrome**

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2597151/>

C

○ **Aicardi syndrome**

<https://radiopaedia.org/articles/aicardi-syndrome>