

SINDROME DE AICARDI

Moreira Salazar, Juan Martin

Jerez Perelló, Sofia

Gibilisco, Rodrigo Maximiliano

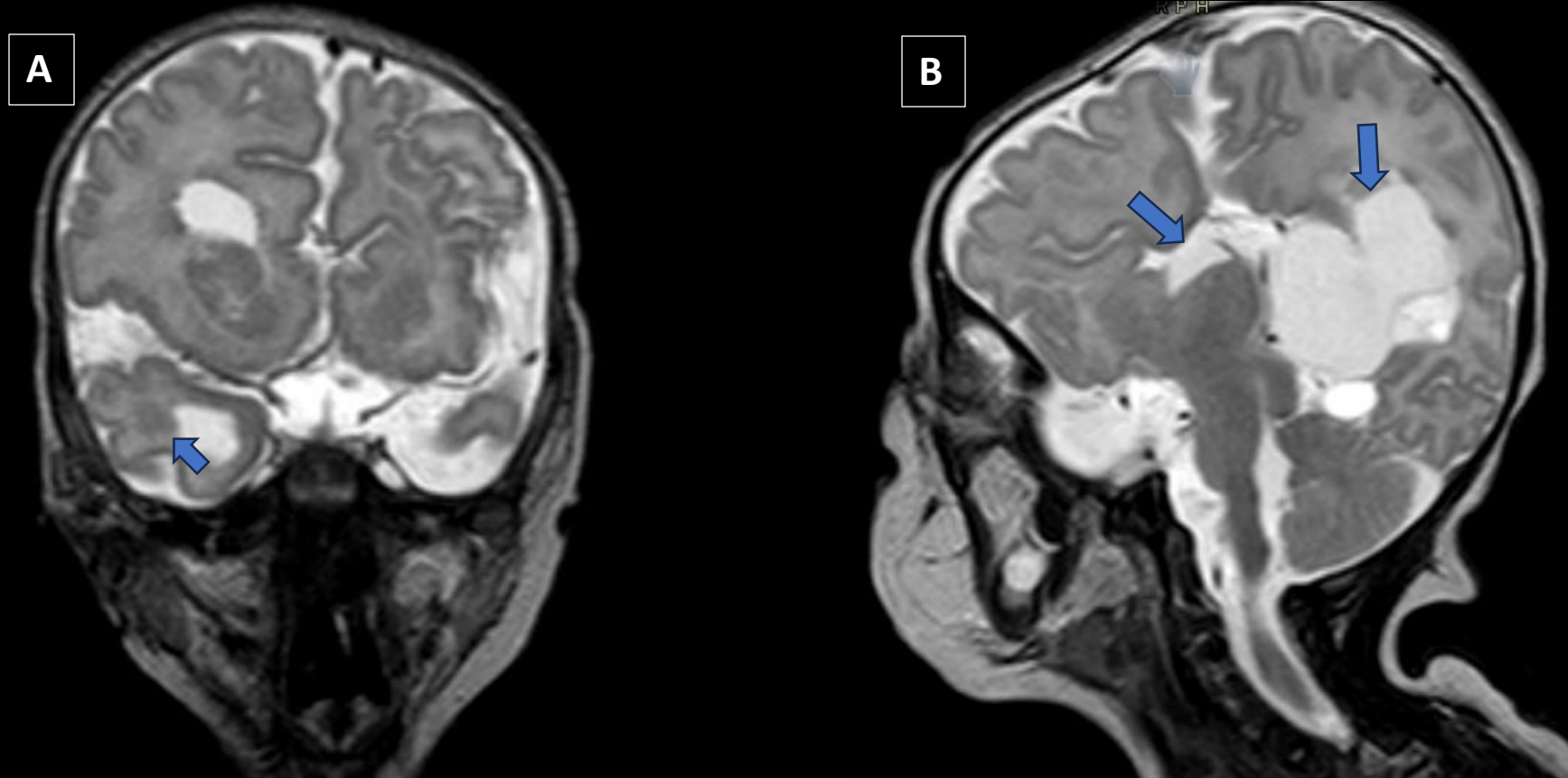
San Miguel de Tucumán, Argentina

juanmartinmoreirasalazar@gmail.com

Objetivos de aprendizaje

- Describir las características clínicas que permitan sospechar el diagnóstico.
- Interpretar los hallazgos imagenológicos.
- Desarrollar los métodos imagenológicos más sensibles para complementar el diagnóstico.

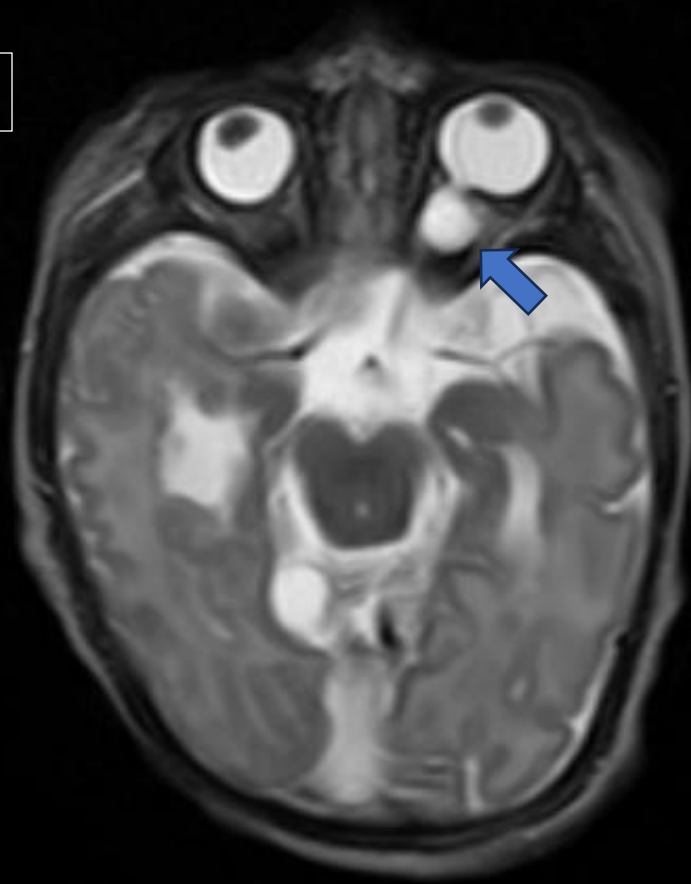
Hallazgos imagenológicos



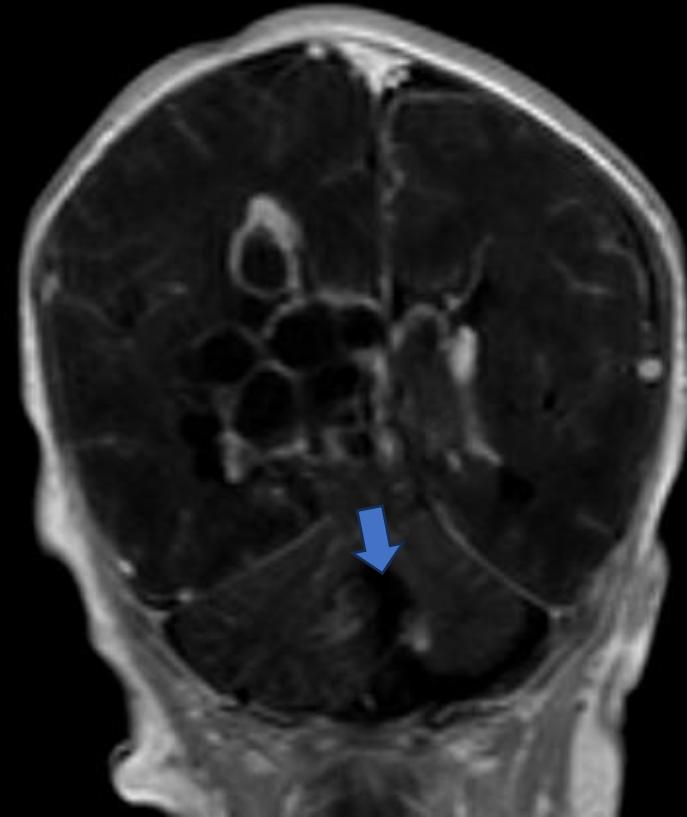
RM T2: A. polimicrogiria (flecha); B: agenesia del CC y formación multiquística en sector posterior de VLD (flechas);

Hallazgos imagenológicos

C



D



C. coloboma (flecha) y microftalmia bilateral; FLAIR: D. agenesia del vermis e hipoplasia cerebelosa izquierda (flecha)

Revisión del tema

Enfermedad neurogenética de herencia dominante ligada al cromosoma X.

- 4000 pacientes.
- Triada:
 - agenesia del cuerpo calloso
 - espasmos infantiles
 - lagunas corioretinales en pacientes de sexo femenino.

● RM:

- agenesia CC
- polimicrogiria
- formaciones quísticas en la línea media
- asimetría interhemisférica y cerebelosa
- heterotopías, microftalmia
- coloboma del nervio óptico y de coroides.

● Pronóstico grave: epilepsia refractaria y discapacidad intelectual.

● Supervivencia del 76% a los 6 años y del 40% a los 14 años.

Conclusión

Las imágenes por RM son cruciales para el diagnóstico. El conocimiento del espectro clínico del Síndrome de Aicardi, a pesar de ser un trastorno poco frecuente, nos permitirá tenerlo en cuenta como diagnóstico diferencial, sobre todo en aquellos casos que presentan espasmos infantiles como manifestación clínica asociada a agenesia del cuerpo calloso, optimizando los recursos diagnósticos y terapéuticos disponibles en nuestro medio.

Bibliografía

- 1. Phillips, H. E., Carter, A. P., Kennedy, J. L., Jr, Rosman, N. P., & O'Connor, J. F. (1978). Aicardi's syndrome; radiologic manifestations. *Radiology*, 127(2), 453-455. <https://doi.org/10.1148/127.2.453>
- 2. Libertad, L., Oftalmólogo, M., Villarreal-Ybazeta, M.A., Tirado-Chavarría, F.A., & Calderón-Alarcón, N.E. (s/f). Síndrome de Aicardi: Presentación de un caso clínico y revisión de la literatura. Org.pe. Recuperado el 29 de mayo de 2023, de <http://www.scielo.org.pe/pdf/rnp/v79n1/a08v79n1.pdf>
- 3. Glenn, O. A., Cuneo, A.A., Barkovich, A. J., Hashemi, Z., Barth, A. I., & xU, dU. (2012). Malformations of cortical development: diagnostic accuracy of fetal MR imaging. *Radiology*, 263(3), 843-855. <https://doi.org/10.1148/radiol.12102492>
- 4. Espelman, M., Daneman, A., Blaser, S.I., Ortiz-Neira, C., Konen, O., Jarrín, J., & Navarro, O.M. (2006). Differential diagnosis of intracranial cystic lesions at head US: correlation with CT and MR imaging. *Radiographics: A Review Publication of the Radiological Society of North American, Inc*, 26(1), 173-196. <https://doi.org/10.2248/rg.261055033>
- 5. Puertas-Bordallo, D., Lozano-Vázquez, M., De Domingo-Barón, B., Ruiz-Falcó Rojas, M. L., González-Gutiérrez-Solana, L., & Fernández-Fernández, J. (2007). Coriorretinopatía lacunar como presentación de Síndrome de Aicardi en el lactante. *Archivos de la Sociedad Espanola de Oftalmologia*, 82(5), 311–314. <https://doi.org/10.4321/s0365-66912007000500012>