

# SÍNDROME DE AICARDI-GOUTIÈRES, A PROPÓSITO DE UN CASO.

**AUTORES:** Colombo, Lucia | Domínguez Albera, Joaquin | Roman, Ricardo | Lioni, Maria Eugenia  
CADI 2024, Bs. As., Argentina.

IMAT - Instituto Médico de Alta Tecnología -

Institución afiliada a la Facultad de Medicina de la Universidad de Buenos Aires

Viamonte 1742 - Buenos Aires (5411) 4370-7600

[www.imat.com.ar](http://www.imat.com.ar)

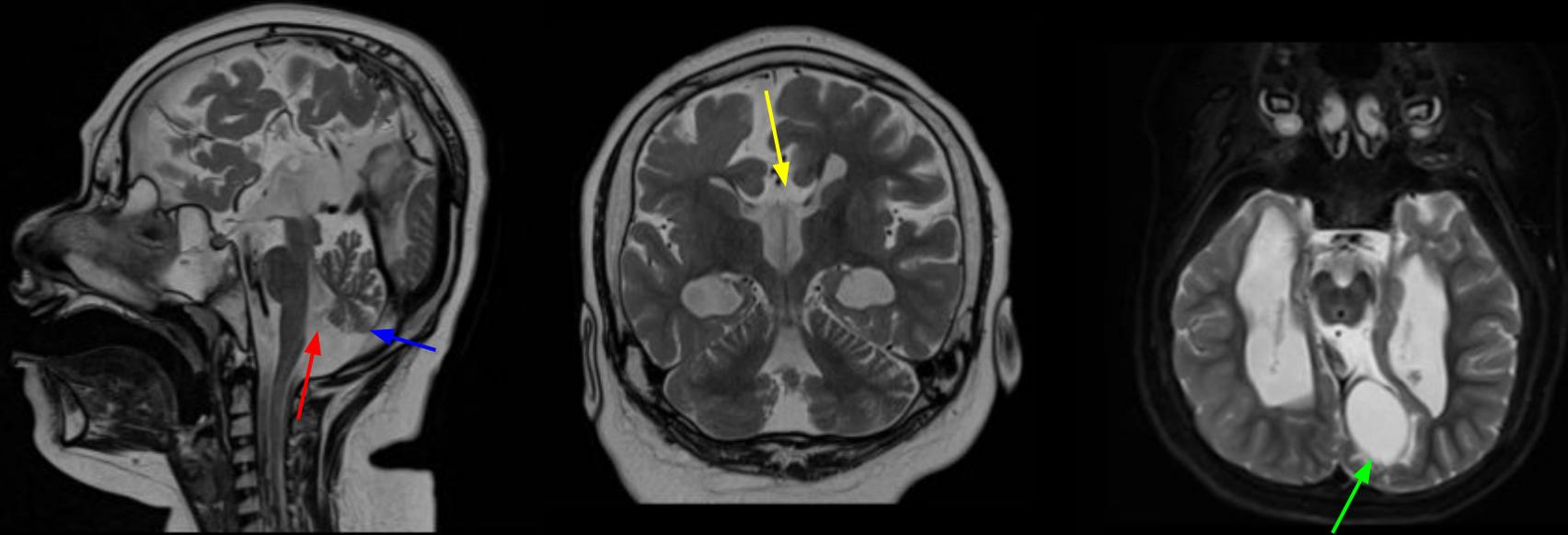
# DATOS CLÍNICOS

---

Paciente de 7 años de edad con retraso madurativo, trastorno severo del desarrollo motriz y pérdida de la agudeza visual. Nacida a término con embarazo controlado. En la última eco de control intraútero le diagnostican "alteración encefálica", según refiere la madre.

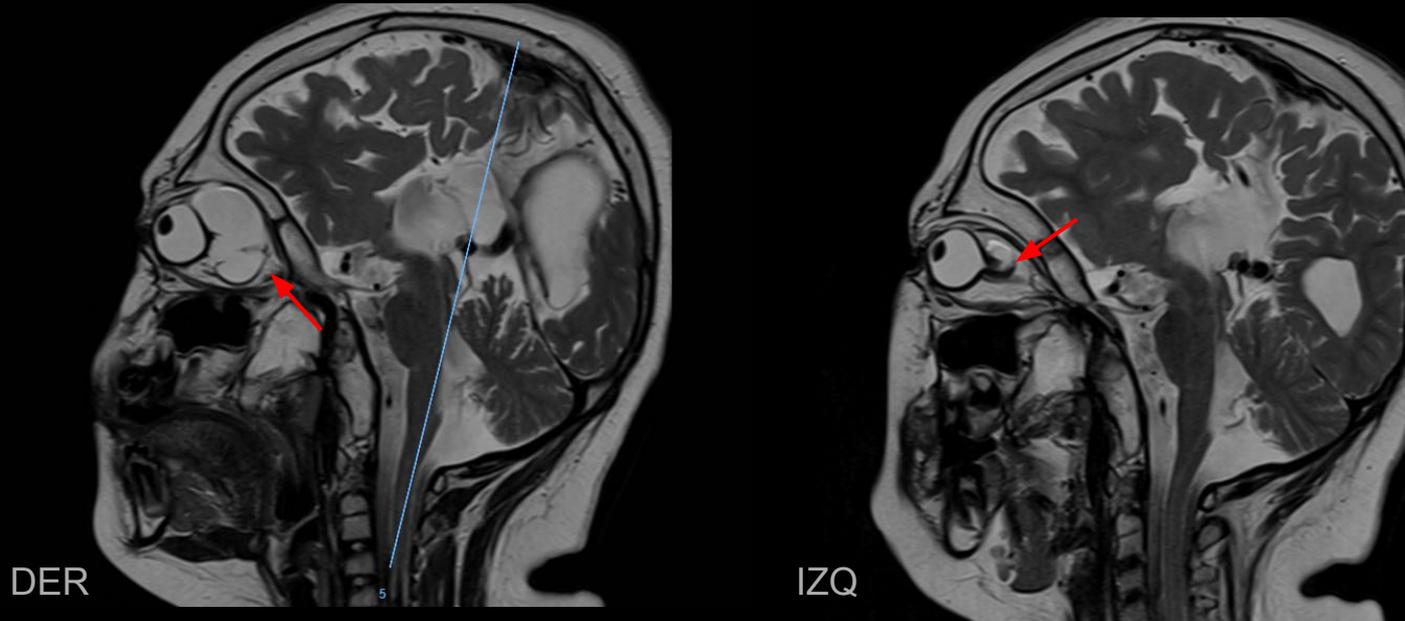
Actualmente le solicitan RM de cerebro bajo anestesia por epilepsia refractaria al tratamiento con Ácido valproico y Levetiracetam.

# HALLAZGOS IMAGENOLÓGICOS



En las imágenes se observa: dilatación del sistema ventricular supratentorial con alteración de su configuración. IV ventrículo aumentado de tamaño con una amplia comunicación con la cisterna magna (flecha roja). Hipotrofia del vermis cerebeloso inferior (flecha azul). Agenesia del cuerpo calloso y del septum interventricular (flecha amarilla). Quiste porencefálico (flecha verde).

# HALLAZGOS IMAGENOLÓGICOS



Se visualizan ambos globos oculares de menor tamaño, con una leve asimetría y proptosis a predominio derecho. Formaciones quísticas hiperintensas en secuencias T2 (flechas rojas), que ocupan el espacio intraconal de ambas cavidades orbitarias, con desplazamiento y adelgazamiento del nervio óptico derecho en su trayecto intraorbitario.

# DISCUSIÓN

---

El síndrome de Aicardi es un trastorno congénito muy poco frecuente ligado al cromosoma X caracterizado por una triada clásica: agenesia del cuerpo calloso, espasmo infantil y coriorretinopatía. También se asocia a microcefalia adquirida, linfocitosis crónica en el LCR y niveles elevados de interferón alfa, asociados con hallazgos imagenológicos como calcificaciones intracraneales, anomalías de la sustancia blanca y atrofia cerebral, siendo negativa la serología para las enfermedades infecciosas TORCH.

# CONCLUSIÓN

El síndrome de Aicardi-Goutières es una entidad rara que debe tenerse presente ante situaciones que cursen con alteración del desarrollo psicomotor y afectaciones intracraneales; destacándose, por sus características, la importancia del diagnóstico genético tanto como imagenológico y un enfoque multidisciplinario: neurología pediátrica, oftalmología, genética y neuro-imágenes (RM)

# BIBLIOGRAFÍA

- Hopkins B, Sutton VR, Lewis RA, Van den Veyver I, Clark G. Neuroimaging aspects of Aicardi syndrome. *Am J Med Genet A*. 2008;146A(22):2871-2878. doi:10.1002/ajmg.a.32537
- Baierl P, Markl A, Thelen M, Laub MC. MR imaging in Aicardi syndrome. *AJNR Am J Neuroradiol*. 1988 Jul-Aug;9(4):805-6. PMID: 3135730; PMCID: PMC8332028.
- Ha, T. T., Burgess, R., Newman, M., Moey, C., Mandelstam, S. A., Gardner, A. E., Ivancevic, A. M., Pham, D., Kumar, R., Smith, N., Patel, C., Malone, S., Ryan, M. M., Calvert, S., van Eyk, C. L., Lardelli, M., Berkovic, S. F., Leventer, R. J., Richards, L. J., Scheffer, I. E., ... Corbett, M. A. (2023). Aicardi Syndrome Is a Genetically Heterogeneous Disorder. *Genes*, 14(8), 1565. <https://doi.org/10.3390/genes14081565>
- Cuenca NTR, Peñaranda MFC, Valderrama CAC, Ortiz SA, Ortiz AFH. Diagnostic approach to Aicardi syndrome: A case report. *Radiol Case Rep*. 2022;17(9):3035-3039. Published 2022 Jun 20. doi:10.1016/j.radcr.2022.05.067