

## ZMIANY OCZNE W ZESPOLE AICARDIEGO – OPIS PRZYPADKU

### OCULAR LESIONS IN AICARDI SYNDROME – CASE REPORT

#### Słowa kluczowe

Zespół Aicardiego, zespoły opóźnionego rozwoju związane z chromosomem X, padaczka, ciało modzelowate, lakuny naczyniówkowo-siatkówkowe

#### Streszczenie

Zespół Aicardiego jest rzadkim wrodzonym zaburzeniem pierwszy raz opisanym przez francuskiego neurologa w 1965 roku. Charakterystyczna triada: agenezja lub hipoplazja ciała modzelowatego, padaczka w wieku dziecięcym, lakuny naczyniówkowo-siatkówkowe występujące obustronnie (bądź jednostronnie) pozwalają na postawienie rozpoznania. Dziedziczenie sprzężone z chromosomem X warunkuje zachorowania jedynie u kobiet, wada jest letalna dla mężczyzn.

Celem pracy jest zaprezentowanie 10-letniej pacjentki hospitalizowanej na Oddziale Okulistyki Dziecięcej. W badaniu dna oka lewego: tarcza nerwu II otoczona i częściowo przesłonięta wałem szarej tkanki, wokół tarczy na dnie lakuny naczyniówkowo-siatkówkowe z przeświecaniem naczyń naczyniówki. W wywiadzie została ujawniona padaczka wieku dziecięcego i torbiel pajęczynówki. W wykonanym rezonansie magnetycznym (RM) głowy uwidoczono wadę rozwojową w postaci znacznej hipoplazji/dysplazji ciała modzelowatego. Badanie RM głowy jest obecnie złotym standardem do stwierdzenia agenezji ciała modzelowatego.

Rokowanie jest złe. Nie istnieje skuteczna metoda leczenia. Stosuje się z różnym skutkiem ACTH (adrenokortykotropinę), prednizolon, kwas walproinowy i klonazepam. Niewielu chorych osiąga 20 rok życia. Część umiera z powodu zachłystowego zapalenia płuc.

Rozpoznanie jest istotne również ze względu na poradnictwo genetyczne. Zespół Aicardiego powinno

#### Key words

Aicardi syndrome, X-linked developmental delay, epilepsy, corpus callosum, chorioretinal lacunae

#### Summary

The Aicardi syndrome is a rare congenital disorder which was first described by the French neurologist in 1965. The diagnosis is based on the presence of a characteristic triad of symptoms: agenesis or hypoplasia of corpus callosum, epilepsy and chorioretinal lacunae. The X-linked heredity limits the condition to occur in women only, whereas it is lethal for men.

The aim of this paper is to present a case of a 10-year old female hospitalized at the Department of Pediatric Ophthalmology. The following were shown in the left fundus: optic nerve disc encircled and partially covered with grey tissue fold, chorioretinal lacunae present in the peripapillary area with choroidal vessels. The patient had a history of childhood epilepsy and arachnoid membrane cyst. The magnetic resonance (MRI) of the head revealed congenital dysplasia/hypoplasia of corpus callosum. Currently, MRI of the head is a gold standard in diagnostic management of agenesis of corpus callosum.

The prognosis is unfavourable. There is no known effective treatment. Treatments based on adrenocorticotropic hormone (ACTH), prednisolone, valproic acid and clonazepam have been reported with variable results. Only few patients with Aicardi syndrome live up to 20 years of age. Some of them die due to the aspiration pneumonia.

The diagnosis is crucial for genetic counselling. The Aicardi syndrome should be considered in all cases of chorioretinal atrophy seen in funduscopy,

się mieć na uwadze, zwłaszcza jeśli na dnie oka widoczne są zaniki naczyńkowo-siatkówek, które według wielu autorów są patognomiczne dla tego zespołu, dlatego warto podkreślić rolę okulistów w badaniu dna oka.

as many authors consider it a pathognomonic sign of this syndrome. It additionally stresses the role of ophthalmologists in assessing the patients and the importance of dilated fundus exam.