

Aicardijev sindrom: predstavitev primera nedonošenke

Selena Benedik, Manca Kapus Pavlič,
Tanja Premru Sršen, Nuška Pečarič Meglič,
Tina Vipotnik Vesnaver, Manca Tekavčič Pompe,
Marija Volk, Aneta Soltirovska Šalamon,
Štefan Grosek

Uvod

Aicardijev sindrom je redka nevrorazvojna genetska bolezen s pojavnostjo 0,63–1 na 100.000 živorojenih otrok. Je posledica napak v embrionalni nevrulaciji.

Prikaz primera

Prikazujemo primer dvojčice B, rojene na Kliničnem oddelku za perinatologijo v 28 3/7 tednu nosečnosti. To je bila prva nosečnost 33-letne nosečnice z bihorijskima dvojčicama. K nam je bila napotena iz druge ustanove zaradi nadaljnjega diagnosticiranja možganskih sprememb pri plodu B. S prenatalno ultrazvočno (UZ) preiskavo smo prepoznali večjo interhemisferno cisto, odsotnost kaloznega korpusa, razširjena stranska ventrikla in povečano cisterno magno. Na dan sprejema je še pred predvidenim magnetnoresonančnim slikanjem (MRI) prišlo do spontanega začetka poroda in rodili sta se vitalni nedonošenki, ki sta bili zaradi nezrelo-

sti premeščeni v enoto za intenzivno terapijo (EINT). Potek zdravljenja in razvoj dvojčice A sta bila brez posebnosti. Dvojčica B poleg pogostih težav zaradi nedonošenosti večjih zapletov ni imela. V nevrološkem statusu smo ugotavljali znižan tonus trupa in opozicijo palcev rok. MRI je pokazalo obsežne malformacije možganov v smislu Aicardijevega sindroma. Zaradi suma na ta redek sindrom smo se posvetovali s kliničnim genetikom. Starše smo seznanili z možnostjo prostovoljnega testiranja za ugotavljanje drugih vzrokov, povezanih s klinično sliko preiskovanke. Z njihovo privolitvijo smo opravili sekvenciranje celotnega eksoma v trio zasnovi (starši in dvojčica B), s katerim v preiskovanih genih nismo potrdili prisotnosti patoloških genetskih sprememb. Deklica je zdaj stara eno leto. Kmalu po odpustu so se razvili infantilni spazmi, zato prejema antiepileptike, uživa ketogeno dieto in izvaja nevrofizioterapijo.

Aicardijev sindrom je posledica napak v embrionalni nevrulaciji. Klinična slika je raznolika in vključuje nevrolo-

ške, oftalmološke in telesne znake. Diagnozo postavimo s klasično triado: odsotnost kaloznega korpusa, horioretinalne lakune in infantilni spazmi.

Zaključek

Aicardijev sindrom je huda genetska nevrorazvojna bolezen. Ginekolog porodničar z UZ preiskavo ploda najde značilne spremembe, ki jih lahko potrdimo z MRI ploda. Vodilo pri odločanju o nadaljnjih postopkih je želja otrokovih staršev.

Ključne besede: Aicardijev sindrom, cista, ultrazvok, magnetna resonanca, neonatologija.

Selena Benedik, dr. med.
Ginekološka klinika, KO za perinatologijo, Služba za neonatologijo, Enota za intenzivno nego in terapijo novorojenčkov, UKC Ljubljana
Šlajmerjeva 3, 1000 Ljubljana, Slovenija

Manca Kapus Pavlič, dr. med.

Ginekološka klinika, KO za perinatologijo, Služba za neonatologijo, Enota za intenzivno nego in terapijo novorojenčkov, UKC Ljubljana
Šlajmerjeva 3, 1000 Ljubljana, Slovenija

doc. dr. Tanja Premru Sršen, dr. med.

Ginekološka klinika, KO za perinatologijo, Služba za neonatologijo, Enota za intenzivno nego in terapijo novorojenčkov, UKC Ljubljana
Šlajmerjeva 3, 1000 Ljubljana in
Katedra za ginekologijo in porodništvo, Medicinska fakulteta, Univerza v Ljubljani
Šlajmerjeva 3, 1000 Ljubljana, Slovenija

asist. Nuška Pečarič Meglič, dr. med.

Klinični inštitut za radiologijo, UKC Ljubljana
Zaloška ulica 7, 1000 Ljubljana in
Katedra za radiologijo, Medicinska fakulteta, Univerza v Ljubljani
Zaloška cesta 7, 1000 Ljubljana, Slovenija

Tina Vipotnik Vesnaver, dr. med.

Klinični inštitut za radiologijo, UKC Ljubljana
Zaloška ulica 7, 1000 Ljubljana, Slovenija

doc. dr. Manca Tekavčič Pompe, dr. med.

Očesna klinika UKC Ljubljana
Grablovičeva ulica 46, 1000 Ljubljana, Slovenija

dr. Marija Volk, dr. med.

Klinični inštitut za genomsko medicino, UKC Ljubljana
Šlajmerjeva 4, 1000 Ljubljana, Slovenija

doc. dr. Aneta Soltirovska Šalamon, dr. med.

Klinični oddelek za neonatologijo, Pediatrična klinika, UKC Ljubljana
Bohoričeva ulica 20, 1000 Ljubljana, Slovenija

prof. dr. Štefan Grosek, dr. med., v. svet.

Ginekološka klinika, KO za perinatologijo, Služba za neonatologijo, Enota za intenzivno nego in terapijo novorojenčkov, UKC Ljubljana
Šlajmerjeva 3, 1000 Ljubljana, Slovenija

in Katedra za pediatrijo, Medicinska fakulteta, Univerza v Ljubljani
Bohoričeva 20, 1000 Ljubljana, Slovenija