

10

AICARDIJEV
SINDROM

Aicardijev sindrom rijedak je neurološki poremećaj. Ozbiljnost sindroma i povezani znakovi i simptomi razlikuju se od osobe do osobe. Tri glavne značajke Aicardijevog sindroma su: Potpuni ili djelomični nedostatak živčanog tkiva koje omogućuje komunikaciju desne i lijeve strane mozga (corpus callosum) Napadaji koji počinju u djetinjstvu (dječji spazam) i koji mogu postati teški za kontroliranje (refraktorna epilepsija) Mane ili rupe na svjetlosno osjetljivom tkivu na stražnjem dijelu oka (mrežnica) poznate kao korioretalne lakune

Drugi znakovi i simptomi mogu uključivati:
Kašnjenje u razvoju
Intelektualne poteškoće koje se kreću od vrlo blagih do teških
Karakteristične crte lica, kao što su mala udaljenost između nosa i usana, plosnati nos, velike uši i tanke obrve.

Ostale malformacije mozga poput vrlo male glave (mikrocefalija) Ostali poremećaji oka, poput vrlo malih očiju (mikroftalmija) ili poremećaj živca koji povezuje mrežnicu s mozgom (očni živac) poznat kao koloboma.

Uzrok Aicardijevog sindroma trenutno nije poznat. Budući da sindrom pogađa gotovo isključivo ženske osobe, vjeruje se da je uzrokovan promjenom (mutacijom) gena koji se nalazi na X-kromosomu i nasljeđuje se na dominantan X-vezan način. Međutim, većina slučajeva je novo, što znači da se genetska promjena dogodila uslijed greške tijekom stvaranja jajne stanice ili sperme i da u obitelji nema drugih slučajeva sindroma. Iako ne postoji lijek za Aicardijev sindrom, postoje liječenja koja mogu pomoći u kontroli simptoma. Napadaji se mogu liječiti ketogenom prehranom i različitim vrstama lijekova protiv napadaja. Ako lijekovi ne kontroliraju napadaje,

može se koristiti stimulator vagusnog živca ili se u težim slučajevima može razmotriti operacija. Ostalo liječenje može obuhvaćati fizikalnu terapiju, logopedsku i radnu terapiju, kao i podršku za probleme s kostima i mišićima radi sprečavanja komplikacija povezanih sa skoliozom.

Govor je obično vrlo ograničen, dok se druge sposobnosti i invalidnost uvelike razlikuju. U slučajevima teške epilepsije i/ili ako postoje teška oštećenja mozga ili oka, intelektualni poremećaji često su teži. Životni vijek djevojčica s Aicardijevim sindromom obično je u prosjeku između 8 i 18 godina, ali je nekoliko žena s blažim simptomima doživjelo svoje 30-e i 40-e. Vrlo teški slučajevi možda neće preživjeti duže od ranog djetinjstva.