



## Aicardi oireyhtymä

lastenneurologi Teija Salokorpi, 5.9.2008

### Aicardi oireyhtymä

Corpus callosum-agenesia, verkkokalvomuutokset ja infantiilispasmit

### Oireet

Aicardi oireyhtymä on pääasiassa tytöillä todettu vaikeaan kehitysvammaan johtava sairaus, johon kuuluu vauvaiässä alkava vaikeahoitoinen epilepsia, aivokurkiaisen puutos ja silmänpohjamuutokset.

Tytöt syntyvät yleensä terveinä, ovat syntyessään normaalipainoisia ja myös pituus ja päänympäry ovat keskimääräiset. Ensioireena useimmilla puhkeaa ensimmäisten elinkuukausien aikana infantiilispasmi-epilepsia, ja EEG:ssä nähdään siihen liittyen tyypillinen hypsarytmialöydös. Joskus epilepsia puhkeaa myöhemmin ja on tyypiltään vaihteleva, kuitenkin useimmiten vaikeahoitoinen.

Kaikilla potilailla todetaan aivokurkiaisen (corpus callosum) puutos joko totaalisenä (n. 70%) tai osittaisena (n. 20%). Lievimmillään aivokurkiainen on kehittynyt, mutta poikkeavan ohut (n. 10%). Aivokurkiaisen puutos todetaan parhaiten aivojen magneettikuvauksessa ja aiheuttaa lähes poikkeuksetta jonkin asteisen kehitysvamman. Aicardin oireyhtymässä kehitysvamma on lähes aina vaikea-asteinen ja tytöt ovat yleensä kaikessa arkielämässä täysin hoidettavia, vaikeasti liikuntavammaisia ja yleensä puhumattomia. Kirjallisuudessa on kuvattu kuitenkin muutamia tapauksia, jotka ovat vain lievästi kehitysvammaisia, osittain itsenäisiä arkitaidoissaan ja liikkumisessaan. Näissä tapauksissa epilepsia on puhjennut myöhemmin vauvaiän jälkeen ja ollut helpommin lääkkeillä (tai epilepsiakirurgialla) hoidettavissa.

Oireyhtymän kolmas 'tyypilöydös' ovat verkkokalvolla nähtävät laguunamaiset puutosalueet. Valtaosalla potilaista nämä kalpeat laikut silmänpohjissa ovat molemminpuolisia, mutta joillain on kuvattu muutoksia vain toisessa silmänpohjassa. Verkkokalvomuutokset aiheuttavat todennäköisesti näkökenttäpuutoksia mutta niiden todentaminen on vaikeata oireyhtymään liittyvän vaikean kehitysvamman takia.

Aicardi oireyhtymään voi myös liittyä tyypillisiä kasvopiirteitä (pieni ylöspäin kääntynyt nenä, harvat etäällä toisistaan sijaitsevat kulmakarvat, pienet silmät), ihomuutoksia (erilaisia luomia ja ihopoimuja), sekä rakenteellisia poikkeavuuksia käsissä (alhaalla sijaitsevat peukalot, pienet pikkusormet, lyhyet tappimaiset sormet). Näillä muutoksilla on merkitystä ainoastaan diagnoosia vahvistavina piirteinä.

## **Etiologia**

Aicardi oireyhtymä aiheutuu X-kromosomiin paikallistetusta muutoksesta, joka on aina satunnainen, ei siis perinnöllinen. Geenivirhe on paikallistettu X-kromosomin lyhyeen haaraan, kohtaan Xp22, mutta tarkemmin geenin rakennetta ei vielä tunneta. Oireyhtymä on poikasikiöillä ilmeisesti varhaiseen raskauden keskeytymiseen johtava, koska poikasikiöllä ei ole toista, tämän geenin suhteen tervettä, X-kromosomia kuten tytöillä. Kirjallisuudessa on kuvattu muutama tyypillinen Aicardi oireyhtymä poikalapsilla, ja tällöin kyseessä on ollut poika, jolla on poikkeuksellisesti kaksi X-kromosomia ( krom. 47XXY, Klinefelter oireyhtymä).

## **Diagnostiikka**

Diagnoosi perustuu sairauden kliinisiin oireisiin ja löydöksiin. Ensioireena on useimmiten infantiiispasmeina 2-6 kk iässä ilmenevä epilepsia tyypillisine EEG-löydöksineen. Sen lisäksi pään magneettikuvauksessa nähtävä aivokurkiaisien puutos ja silmälääkärin tutkimuksessa nähtävät muutokset vahvistavat diagnoosin.

## **Hoito ja kuntoutus**

Sairauteen ei ole löydetty parantavaa hoitoa. Epilepsia-lääkkeet ja lääkekombinaatiot valitaan yksilöllisesti, edellyttäen yleensä tutkimuksia lasten epilepsia-yksikössä. Hyviä tuloksia voidaan saavuttaa joskus epilepsiakirurgian avulla. Lapset hyötyvät fysioterapiasta ja tarvitsevat yleensä useita apuvälineitä sekä liikkumisen että arjen helpottamiseen. Syömishäiriöiden vuoksi voidaan päätyä gastrostoma-ravitsemukseen. Puheterapia ja musiikkiterapia helpottavat näiden lasten, usein vaikeaa, kommunikaatio-ongelmaa.

## **Ennuste**

Aicardi oireyhtymä johtaa yleensä vaikeaan tai syvään kehitysvammaan ja myös elinikäodotus on lyhentynyt. Eri seurantatutkimuksissa on arvioitu kuoleman riskin olevan suurimmillaan 16 -18 vuoden iässä. Tiedetään kuitenkin keski-ikä saavuttaneita naisia ja toisaalta lapsi voi menehtyä esim. vaikeaan epilepsia-kohtaukseen tai sen komplikaatioon jo vauvaiässä.

## **Aicardi oireyhtymä Suomessa**

Aicardi oireyhtymä on kuvattu useissa eri maissa ja sen yleisyydeksi on arvioitu 1-2 / 100000 vastasyntyntä tyttöä. Sen perusteella Suomessa syntyy Aicardi oireyhtymää poteva tyttö keskimäärin joka toinen – joka neljäs vuosi. Lapset ovat yleensä keskus- tai yliopistosairaalan lastenneurologisen yksikön hoidossa ja seurannassa, missä myös moniammatillinen työryhmä vastaa lasten kuntoutuksesta.

Lisätietoja internetistä:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/htbin-post/Omim/dispim?304050](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/htbin-post/Omim/dispim?304050)  
[www.nlm.nih.gov/medlineplus/ency/article/001664.htm](http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/ency/article/001664.htm)

[www.aicardisyndrome.org](http://www.aicardisyndrome.org)  
[www.sos.se/smkh](http://www.sos.se/smkh)