

A Case Report : Characteristic Ocular Finding in Aicardi Syndrome

อาจารย์แพทย์หญิงวรัทพร จันทร์ลลิต
อาจารย์นายแพทย์ศักดิ์ชัย วงศกิตติรักษ์
แพทย์หญิงสุนทรี ธิติวีเชียรเลิศ
ภาควิชาจักษุวิทยา คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยธรรมศาสตร์

โรคทางระบบร่างกายหลายโรคอาจให้การวินิจฉัยได้ง่ายขึ้นเมื่อตรวจพบความผิดปกติทางตาที่เฉพาะเจาะจงร่วมด้วย เช่น โรค Aicardi syndrome ซึ่งเป็นโรคที่พบน้อยมาก ในเด็กที่มาด้วยปัญหาชัก การตรวจพบ retinal lacunae โดยจักษุแพทย์ร่วมกับความผิดปกติในระบบสมอง จะสามารถช่วยให้การวินิจฉัยโรคนี้ได้

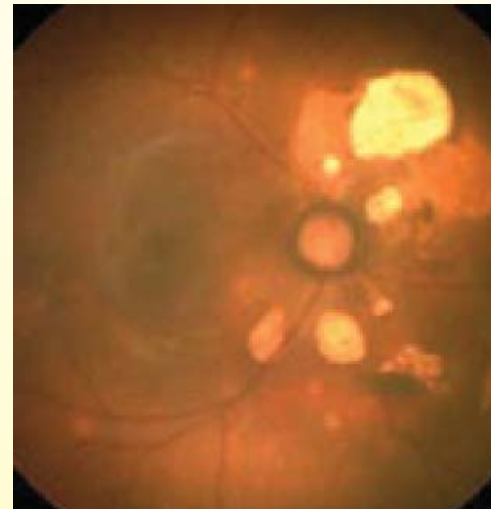
เด็กหญิงไทย อายุ 1 เดือน มาพบแพทย์ด้วยอาการเกร็งกระตุก 4-5 วันก่อนมาโรงพยาบาล ธรรมชาติเงิมพระเกียรติ มีอาการเกร็งกระตุกเป็นทั้งตัว ครั้งละ 1-2 นาที วันละ 6-7 ครั้ง ไม่มีไข้ไม่ซึม ไม่มีประวัติอุบัติเหตุ ประวัติคลอดปกติ ไม่มีประวัติโรคลมชักในครอบครัว ส่งตรวจตาเพื่อหา ocular abnormality

Physical examination

- General physical examination : normal
- Neurological examination : motor grade V of all
- DTR 2⁺, Babinski sign : dorsiflex, clonus -ve
- Brudzinski sign : -ve
- Sucking, rooting, tonic neck reflex : normal

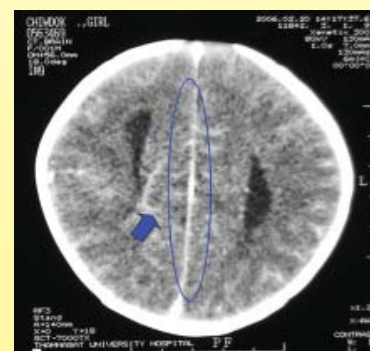
Ocular examination

- Visual acuity : CS, CS
- Anterior eye segment : normal
- Fundus : retinal lacunae and hypoplastic disc with marginal pigmentation (as figure)



Investigation

- CT brain : agenesis of corpus callosum, widening of subarachnoid space at the region just superior to the third ventricle with irregular shape
- EEG : burst suppression



Diagnosis :

Aicardi syndrome

Discussion

Aicardi syndrome เป็นโรคทางพันธุกรรมที่มีความผิดปกติที่ระบบประสาท พบอุบัติการณ์น้อยมาก ทั่วโลกพบประมาณ 300-500 คนเท่านั้น

เชื่อว่ามีความผิดปกติที่ X chromosome จึงมักพบแต่ในเพศหญิง ยกเว้นในบางกรณีที่สามารถพบในเพศชายที่เป็น Klinefelter syndrome (XXY)

ผู้ป่วยส่วนมากจะมีประวัติการคลอดที่ปกติ และพัฒนาการที่ดูปกติในช่วงแรก จนกระทั่งเริ่มมีอาการชักกระตุกตั้งแต่อายุเพียงไม่กี่เดือน จึงได้มาพบแพทย์ ผู้ป่วยมักจะถูกวินิจฉัยได้ตั้งแต่อายุไม่เกิน 6 เดือน

ในกรณีที่ผู้ป่วยมีความผิดปกติเล็กน้อย มีเพียงพัฒนาการช้าหรือสติปัญญาต่ำ โดยยังไม่มีอาการชัก มักทำให้ถูกวินิจฉัยช้า จนเริ่มมีอาการชักกระตุก หรือ จักษุแพทย์ตรวจพบความผิดปกติที่จอตา จึงจะวินิจฉัยได้ ทำให้อาจสามารถพบในคนอายุถึง 20-30 ปีได้

ความผิดปกติที่ระบบประสาทที่พบบ่อย คือ partial or complete absent of corpus callosum เป็นเหตุให้ผู้ป่วยมี mental retardation และอาจพบความผิดปกติอื่นๆ ได้ เช่น microcephaly, porencephalic cyst, costovertebral anomalies

พบความผิดปกติของ EEG แต่ไม่มี pattern ที่เป็นลักษณะเฉพาะ

ความผิดปกติที่ตาถือเป็น pathognomonic sign คือ retinal lacunae มีลักษณะ well-circumscribed, punched-out yellow lesion ที่ RPE choroid และบริเวณรอบ optic disc ความผิดปกติอื่นๆ ที่ตาก็สามารถพบได้ เช่น microphthalmos, retrobulbar cyst, cataract, coloboma, retinal detachment และ iris synechiae

การรักษาผู้ป่วยโรค Aicardi syndrome คือ การคุมอาการชักโดยใช้ยากันชัก ซึ่งพยากรณ์โรคไม่ค่อยดี หลายคนมักมี severe mental retardation พัฒนาการช้าทุกด้าน เดินไม่ได้ สื่อสารไม่ได้ และมักเสียชีวิตภายในอายุ 10 ปี ยกเว้นในรายที่อาการน้อยอาจมีชีวิตยืนยาวได้ถึง 30-40 ปี

ผู้ป่วยรายนี้มีลักษณะที่เฉพาะของ Aicardi syndrome ทั้งอาการความผิดปกติที่ระบบประสาท และตา ได้ติดตามการรักษาล่าสุดขณะอายุ 5 เดือน พบว่ามีพัฒนาการช้า คือ จ้องหน้าได้ แต่ยังไม่สามารถทำอะไรได้ ได้รับการรักษาด้วยยากันชัก Phenobarbital และ Depakin แต่ยังมีอาการชักเป็นบางครั้ง

Conclusion

Aicardi syndrome เป็นโรคที่พบน้อย มีความผิดปกติที่สมองร่วมกับตาซึ่งมีลักษณะจำเพาะ ผู้เขียนจึงต้องการรายงานให้จักษุแพทย์ได้ทราบถึง pathognomonic sign คือ retinal lacunae ซึ่งจะช่วยยืนยันการวินิจฉัยโรค Aicardi syndrome ได้เป็นอย่างดี

เอกสารอ้างอิง

1. Banerjee TK, Chattopadhyay A, Mangle AK, Gosh B. Aicardi syndrome: a report of five Indian cases. *Neural India*. 2006 Mar; 54 (1):91-3.
2. Wang JH, Roan CD, Chang KP, Huang SS, Chi CS, Hwang BT. Aicardi syndrome - a case report. *Longhead Yi Xue Za Zhi (Taipei)*. 1998 Feb; 43(2):135-40.
3. Aicardi J. Aicardi syndrome. *Brain Dev*. 2005 Apr; 27(3):164-71.
4. Matlary A, Prescott T, Tvedt B, Lindberg K, Server A, Aicardi J, Stromme P. Aicardi syndrome in a girl with mild developmental delay,

- absence of epilepsy and normal EEG. Clin Dysmorphol. 2004 Oct; 13(4):257-60.
5. Bour F, Chiron C, Dulac O, Plouin P. Electroclinical characteristics of seizures in the Aicardi syndrome. Rev Electroencephalogram Neurophysiology Clin. 1986 Dec; 16(4):341-53.
 6. Carney SH, Brodsky MC, Good WV, Glassier CM, Greibel ML. Aicardi syndrome: more than meets the eye. Surv Ophthalmol. 1993 May-Jun; 37(6):419-24.
 7. Bastos JA, Borges MA, Albuquerque R, Marchi NS. Aicardi syndrome: case report. Arq Neuropsiquiatr. 2001 Jun; 59(2-B):457-60.
 8. Altinbasak S, Baytok V, Yalaz M, Onenli N. The Aicardi syndrome. A case report and review of the literature. Turk J Pediatric. 1993 Oct-Dec; 35(4):305-12. Review.

A Case Report : Characteristic Ocular Finding in Aicardi Syndrome

Waruttaporn Chanlalit, MD

Sakchai Vongkittirux, MD

Suntaree Thitiwichienlert, MD

Department of Ophthalmology, Faculty of Medicine, Thammasat University

Abstract

Aicardi syndrome is a rare neuroretinal disorder of unknown etiology. The diagnosis consists of infantile spasms, defect of corpus callosum, and abnormality of ocular fundus. We report a 1-month-old female infant with classic features of Aicardi syndrome including tonic seizure, absent of corpus callosum and pathognomonic retinal lacunae.