

Kontaktinformasjon

NASJONALT KOMPETANSESENTER FOR SJELDNE EPILEPSIRELATERTE DIAGNOSER

Besøksadr: G.F. Henriksens vei 29, Sandvika (SSE)

Postadr: Nasjonalt kompetansesenter for sjeldne
epilepsirelaterete diagnoser
Spesialsykehuset for epilepsi (SSE)
Oslo universitetssykehus HF
Postboks 4950 Nydalen
0424 Oslo

Tlf: 67 50 11 95/67 50 13 50

E-post: kompetansesenter-sse@ous-hf.no

Nettside: <https://oslo-universitetssykehus.no/nk-se>



Illustrasjonsfoto

Nasjonalt kompetansesenter for
sjeldne epilepsirelaterete diagnoser
- en del av

Nasjonal kompetansetjeneste for
SJELDNE DIAGNOSER

Utgitt:
2009

Revidert:
2019

Aicardi syndrom er en sjelden sykdom som nesten bare rammer jenter. Den kjennetegnes av epilepsi, manglende eller underutviklet hjernebjelke og karakteristiske forandringer i øyebunnen.

Det er vanskelig å anslå nøyaktig forekomst av Aicardi syndrom, men det antas at cirka 1 av 100 000 har sykdommen. For noen år siden ble det gjort en kartlegging av pasienter med Aicardi syndrom her til lands. I Norge kjenner vi til 10 jenter med Aicardi syndrom.

Hvilke symptomer har Aicardi syndrom?

- **Epilepsi** Epilepsien starter gjerne ved 3-5 måneders alder med anfall av typen infantile spasmer. Anfallene arter seg ofte ved at barnet bøyer hodet fremover, slår ut med armene og bøyer eller strekker i hofteleddene. Noen anfall kan være svakere, for eksempel som et nikk med hodet. Anfallene kommer i serier. Tidlig og effektiv behandling av infantile spasmer gir bedre forutsetning for kognitiv utvikling. Det er derfor viktig med rask innleggelse og behandling. Senere forsvinner de infantile spasmen og barnet får andre typer epileptiske anfall. De aller fleste vil gjennom livet ha en vanskelig (refraktær) epilepsi med flere ulike anfallstyper.
- **Forsinket utvikling** De aller fleste har en forsinket utvikling som i ulik grad rammer både motoriske og kognitive funksjoner. Dette medfører blant annet redusert gangfunksjon og språkvansker.
- **Nedsatt syn** Majoriteten har ulike misdannelser av øyet og/eller synsnerven og ofte nedsatt syn. Den vanligste typen misdannelse er forandringer i netthinnen som kalles chorioretinale lakuner. Andre misdannelser er lite øye (mikroftalmi) og defekt i regnbuehinnen eller synsnerven (kolobom).
- **Skjev rygg** Svært mange har skjev rygg (skoliose) og andre misdannelser i ryggen. I den norske kartleggingen viste det seg at alle hadde en alvorlig skoliose og mange hadde vært gjennom operasjon for denne.

De fleste med Aicardi syndrom har ulike nevrologiske utfall. Det kan bety at en ofte får nedsatt funksjon i armer og/eller ben. En sjelden gang oppstår det godartede eller ondartede svulster. Mange utvikler spisevansker, gastrosofageal refluks og problemer med fordøyelsen.

Hva forårsaker Aicardi syndrom?

Årsaken til Aicardi syndrom er ukjent. Fordi sykdommen nesten bare rammer jenter, tror man at den forårsakes av en feil i arvestoffet på X-kromosomet. Feilen er ikke arvet, men nyoppstått hos den enkelte med Aicardi syndrom (mutasjon).

En sjelden gang kan syndromet oppstå hos gutter, men kun hos gutter som er født med et ekstra X-kromosom og har et såkalt Klinefelter syndrom.

Hvordan stilles diagnosen Aicardi syndrom?

Det er tre symptomer og funn som til sammen gjør at diagnosen Aicardi syndrom kan stilles helt sikkert:

1. infantile spasmer
2. manglende/underutviklet hjernebjelke (agenesi av corpus callosum)
3. spesifikke funn i øyebunnen (chorioretinale lakuner)

Diagnosen stilles som regel i forbindelse med utredning av epilepsi. I denne forbindelse gjøres det utredning med EEG (elektroencefalografi). MR av hjernen vil vise at hjernebjelken enten er underutviklet eller fraværende. Underøkelse av øyelege vil påvise helt spesielle forandringer i øyebunnen som kalles chorioretinale lakuner. Av og til vil ikke alle disse tre funnene være til stede. Man kan likevel vurdere diagnosen Aicardi syndrom, dersom det er andre typiske funn i øyne, hjerne og skjelett til stede.

Hvordan behandles Aicardi syndrom?

Det finnes ingen behandling mot selve sykdommen. Behandlingen rettes derfor mot de ulike symptomene. Epilepsien er gjerne vanskelig å behandle. Ofte må en forsøke flere ulike epilepsimedisiner, og enkelte forsøker behandling med ketogen diett eller vagusnervestimulatur. Operasjonsutredning kan også være aktuelt. Skjev rygg (skoliose) behandles med fysioterapi, korsett og av og til operasjon. Spisevansker, gastrosofageal refluks og problemer med fordøyelsen må ofte utredes og behandles av barnelege eller spesialist innen gastroenterologi.

Hvordan er forløpet ved Aicardi syndrom?

Sykdomsbildet og sykdomsforløpet varierer mye fra person til person. Mange har en svært vanskelig epilepsi, men denne kan bli bedre med årene. De aller fleste med Aicardi syndrom har moderat eller alvorlig utviklingshemming. Forventet levealder er lavere hos personer med Aicardi syndrom enn ellers i befolkningen.

Å leve med Aicardi syndrom

Personer med Aicardi syndrom har vanligvis et komplisert sykdomsbilde og har behov for tverrfaglig oppfølging gjennom hele livet. Sykdomsbildet fører til at det blir mange instanser å forholde seg til. For mange er koordinator og individuell plan (IP) viktig for å organisere nettverket og for å tilrettelegge for samarbeid. Samarbeid med pedagogisk-psykologisk tjeneste (PPT) i kommunen din er viktig for å tilrettelegge barnehagetilværelse og skolegang best mulig.

Tannhelsepersonell må være oppmerksomme på flere mulige orale medikamentbivirkninger som f.eks. munntørrehet. Mange med sjeldne diagnoser kan få støtte til utgifter til undersøkelse og behandling hos tannpleier eller tannlege etter takster fastsatt av helse- og omsorgsdepartementet.

Ved Aicardis syndrom bør hjelpeapparatet også ta spesielt hensyn til eventuelle synsproblemer.