

## Informatie over het Aicardi syndroom

### Wat is het Aicardi syndroom?

Het Aicardi syndroom werd voor het eerst beschreven in 1965. Het is een zeldzaam syndroom en komt bijna uitsluitend voor bij meisjes. De diagnose Aicardi syndroom wordt gesteld op basis van de kenmerken die aanwezig zijn. DNA-onderzoek om de diagnose te bevestigen is nog steeds niet mogelijk.

Om de diagnose met zekerheid te stellen moeten de volgende drie kenmerken aanwezig zijn:

1. een corpus callosum agenesie (afgekort CCA). Dit houdt in dat de hersenbalk, die normaal gesproken de beide hersenhelften van elkaar scheidt, volledig ontbreekt.
2. bepaalde oogafwijkingen (typische afwijkingen aan het netvlies, zogenaamde chorioretinale lacunes). Dit geeft problemen met het zien.
3. moeilijk behandelbare epilepsie, waarbij de eerste aanvallen meestal optreden voor het 1<sup>e</sup> levensjaar (vaak al voor de 3<sup>e</sup> levensmaand)

Naast deze 3 hoofdkenmerken worden ook andere verschijnselen beschreven bij Aicardi syndroom. Onder andere: andere hersenafwijkingen (zoals cysten en afwijkingen van de hersenschors), een te kleine hoofdomtrek (microcefalie), spierslapte, een matige tot ernstige verstandelijke beperking en rib- en wervelafwijkingen met daarbij een verhoogde kans op een verkromming van de rug (scoliose). Verder kunnen er bepaalde bijzonderheden in het uiterlijk zijn, zoals een kort snotgootje (filtrum), een opgewipte neus, grote oren en spaarzame beharing van de buitenzijde van de wenkbrauwen. Ook maagdarmproblemen, kleine handen, vaatafwijkingen en huidafwijkingen kunnen aanwezig zijn.

Aicardi syndroom is een ernstige aandoening, waarbij sprake is van een ontwikkelingsachterstand en moeilijk te behandelen epilepsie. De ernst van de ontwikkelingsachterstand hangt samen met de hersenafwijkingen die er zijn. Veel meisjes met het Aicardi syndroom leren nooit praten. De gemiddelde leeftijd dat kinderen met dit syndroom overlijden is rond het 8<sup>e</sup> levensjaar. Er zijn echter ook meisjes met Aicardi syndroom beschreven die ouder zijn geworden.

Belangrijk om te weten is dat Aicardi syndroom iets anders is als het syndroom van Aicardi-Goutières. Dit is een erfelijke stofwisselingsziekte, waarbij DNA-onderzoek wel mogelijk is en waarbij een andere manier van overerving een rol speelt.

### Welke medische adviezen zijn er?

Het Aicardi syndroom kan niet worden genezen. De behandeling is gericht op het verminderen van klachten en het bieden van ondersteuning. Met medicijnen wordt geprobeerd de epilepsie zo goed mogelijk te behandelen.

### Wat is de oorzaak?

Tot nu toe is niet bekend om welke precieze fout in het erfelijk materiaal het gaat bij Aicardi syndroom. Hierdoor is DNA-onderzoek om de diagnose te bevestigen niet mogelijk.

### **Hoe erft het Aicardi syndroom over?**

Aicardi syndroom komt vrijwel alleen voor bij meisjes. Men denkt dat dit komt, doordat jongens met dit syndroom niet levensvatbaar zijn. Daarmee is het waarschijnlijk dat Aicardi syndroom op een geslachtsgebonden manier overerft, waarbij er een fout is in het erfelijk materiaal ergens op het X-chromosoom. Jongens hebben één X-chromosoom en één Y-chromosoom. Meisjes hebben 2 X-chromosomen. De gedachte is dat meisjes met Aicardi syndroom wel levensvatbaar zijn, doordat er naast een X-chromosoom met een fout ook nog een normaal X-chromosoom aanwezig is. Eigenlijk altijd is iemand met Aicardi syndroom de enige hiermee in de hele familie. Het is tot nu toe maar één keer beschreven dat ouders een volgende dochter met Aicardi syndroom hebben gekregen.

### **Wat betekent dit voor familieleden?**

Familieleden hebben geen verhoogde kans op het krijgen van een kind met Aicardi syndroom.

### **Wat zijn de mogelijkheden bij een kindervens?**

Zolang DNA-onderzoek niet mogelijk is om de diagnose te stellen is het niet mogelijk om tijdens of voorafgaand aan een zwangerschap onderzoek te doen naar Aicardi syndroom.

De enige mogelijkheid is om met echo-onderzoek tijdens de zwangerschap te kijken of er aanwijzingen zijn voor Aicardi syndroom, zoals een ontbrekende hersenbalk. Ouders die een eerder kind hebben met Aicardi syndroom kunnen tijdens een volgende zwangerschap kiezen voor uitgebreid echoscopisch onderzoek (geavanceerd ultrageluidsonderzoek, ofwel "GUO").

### **Waar vind ik meer informatie?**

Meer informatie over Aicardi syndroom kunt u vinden op internet, onder andere via <https://www.erfelijkheid.nl/ziektes/aicardi-syndroom> en [www.kinderneurologie.eu](http://www.kinderneurologie.eu).