

Ciencia Latina
Internacional

Ciencia Latina Revista Científica Multidisciplinar, Ciudad de México, México.
ISSN 2707-2207 / ISSN 2707-2215 (en línea), julio-agosto 2024,
Volumen 8, Número 4.

https://doi.org/10.37811/cl_rcm.v8i4

AGENESIA DEL CUERPO CALLOSO: REPORTE DE UN CASO

**AGENESIS OF THE CORPUS CALLOSUM:
CASE REPORT**

Ricardo Andrés Guerrero Saltos

Universidad San Francisco de Quito, Ecuador

Carlos Alexander Borja Delgado

Universidad San Francisco de Quito, Ecuador

José Arturo Sosa Ruiz

Hospital Carlos Andrade Marín, Ecuador

Daniela Karina Guerrón Revelo

Hospital Militar, Ecuador

DOI: https://doi.org/10.37811/cl_rcm.v8i4.12967

Agenesia del Cuerpo Calloso: Reporte de un Caso

Ricardo Andrés Guerrero Saltos¹ricard_guerrero@hotmail.com<https://orcid.org/0009-0004-4424-7483>Universidad San Francisco de Quito
Ecuador**Carlos Alexander Borja Delgado**alex2254cabd@outlook.com<https://orcid.org/0000-0001-8056-564X>Universidad San Francisco de Quito
Ecuador**José Arturo Sosa Ruiz**josesruiz@gmail.com<https://orcid.org/0000-0002-8021-2702>Hospital Carlos Andrade Marín
Ecuador**Daniela Karina Guerrón Revelo**dguerronr@asig.com.ec<https://orcid.org/0009-0009-2793-6320>Hospital Militar
Ecuador

RESUMEN

La agenesia del cuerpo calloso (CC) es una de las malformaciones más frecuentes en el cerebro con una prevalencia estimada de 1 en 4000 nacidos vivos; Puede ocurrir de manera aislada o asociada a otras alteraciones sistémicas o del sistema nervioso central. Sus manifestaciones clínicas más relevantes son retraso mental, problemas visuales y convulsiones (2). El diagnóstico prenatal puede realizarse mediante ecografía y resonancia magnética a partir de las 20 semanas de gestación. (1). El presente caso trata de una Gestante de 37 años de edad, que cursa con embarazo de 30.3 semanas derivada al Hospital Carlos Andrade Marín por hallazgo de ventriculomegalia durante estudio ecográfico de rutina que se realizó de forma particular. Se decide ingresar a la paciente al servicio de gineco-obstetricia para su estudio, realizándole una neurosonografía fetal por vía transvaginal la cual demuestra ausencia de cuerpo calloso y posteriormente se complementa estudio con resonancia fetal para mejor caracterización del hallazgo.

Palabras clave: agenesia, cuerpo calloso, resonancia magnética, anomalías, neurosonografía

¹ Autor principal

Correspondencia: ricard_guerrero@hotmail.com

Agenesis of the Corpus Callosum: Case Report

ABSTRACT

Agenesis of the corpus callosum (CC) is one of the most common malformations in the brain with an estimated prevalence of 1 in 4000 live births; It can occur in isolation or in association with other systemic or central nervous system alterations. Its most relevant clinical manifestations are mental retardation, visual problems and seizures (2). Prenatal diagnosis can be made by ultrasound and magnetic resonance imaging from 20 weeks of gestation. (1). The present case is about a 37-year-old pregnant woman, who is 30.3 weeks pregnant and referred to the Carlos Andrade Marín Hospital due to the discovery of ventriculomegaly during a routine ultrasound study that was carried out in a private manner. It was decided to admit the patient to the obstetrics-gynecology service for study, performing a transvaginal fetal neurosonography which demonstrated the absence of the corpus callosum and subsequently complemented the study with fetal resonance imaging to better characterize the finding.

Keywords: agenesis, corpus callosum, magnetic resonance imaging, anomalies, neurosonography

Artículo recibido 10 julio 2024

Aceptado para publicación: 15 agosto 2024



INTRODUCCIÓN

La agenesia del cuerpo calloso (ACC), es la falta de formación de la región cerebral llamada cuerpo calloso, producto de una alteración en el desarrollo embrionario a partir de la semana 20 que ocasiona la falta parcial o total de este importante haz de fibras interhemisféricas cerebrales (6). Es una de las malformaciones cerebrales más frecuentes con una prevalencia estimada de 1 en 4000 nacidos vivos, y suele ir asociadas a otras anomalías neurológicas, dando una clínica y pronóstico variable según esta asociación. Muchos factores etiológicos se han encontrado relacionados con esta patología, tanto ambientales (como el alcohol), como genéticos y síndromes asociados. Su diagnóstico se sospecha inicialmente por ecografía, pero se confirma con resonancia magnética (RM), ya que es la técnica más sensible y precisa para detectar anomalías cerebrales. Dentro de los trastornos congénitos del cuerpo calloso, podemos encontrarnos su agenesia completa, parcial o hipoplasia. (5). La terminología para referirse a la agenesia-disgenesia del CC son heterogéneas. Hanna et al y otros autores dividen a esta en: hipoplasia, displasia sin hipoplasia, hipoplasia con displasia y agenesia completa. (3). El propósito es realizar un análisis del caso y documentar según la bibliografía disponible la importancia del diagnóstico temprano de esta patología.

Método de recolección y análisis de datos

El seguimiento del caso se desarrolló a través de la recolección de información documental con fuentes primarias como lo es la historia clínica, combinado con observación directa, entrevistas con los familiares y algunos profesionales hospitalarios, lo que permitió tener acceso a la información relacionada con los diferentes procedimientos e imágenes diagnósticas. Se realizó un análisis de tipo longitudinal, en tanto se hizo seguimiento al caso durante 9 semanas.

Caso clínico

Gestante de 37 años de edad, residente del cantón San José, provincia de Bolívar, que cursa con embarazo de 30.3 semanas por fecha de última regla confiable, con antecedentes gineco-obstétricos de 3 gestas, partos: 1 cesáreas: 1.

Presentó Hipotiroidismo gestacional en embarazo previo, suspendiendo posteriormente el tratamiento y retomándolo en el embarazo actual, con levotiroxina 25ug de lunes a viernes y 50ug sábado y domingo.

Acude al Hospital Carlos Andrade Marín, derivada desde el sector privado donde se realizó una ecografía la cual reportó ventriculomegalia, motivo por el cual consulta. En esta casa de salud se realiza una neurosonografía fetal por vía transvaginal encontrando los siguientes hallazgos:

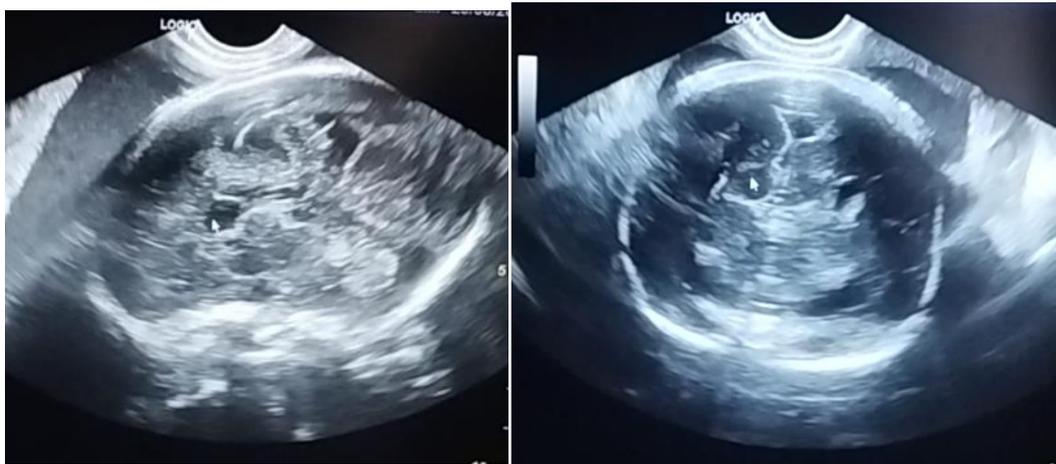
Figura 1. Corte sagital oblicuo de cerebro fetal observando importante dilatación severa de la asta posterior del ventrículo lateral.



Figura 2. Corte medio sagital de cerebro fetal en el cual se observa una estructura laminar en el sitio anatómico esperado cuerpo calloso y una formación quística anterior



Figura 3. Corte medio sagital (A) y coronal transtalámico (B) de cerebro fetal en el cual se observa imagen quística hacia la región anterior del cuerpo calloso



A

B

Posteriormente se decide realiza una resonancia magnética fetal para complementar el estudio, encontrando los siguientes hallazgos:

Figura 4. Corte medio sagital fetal donde se observa dilatación severa del asta posterior del ventrículo lateral, con ausencia del cuerpo calloso en el sitio anatómico esperado.

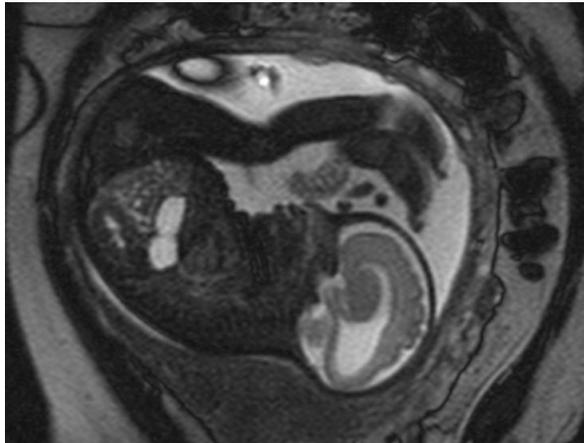


Figura 5. Corte axial donde se observa dilatación de las astas posteriores de los ventrículos laterales (colpocefalia)

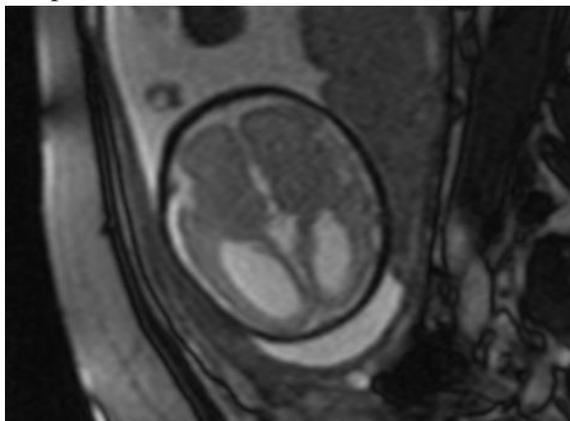


Figura 6 Corte axial donde se observa ausencia del cavum del septum pellucidum, colpocefalia y presencia de espacio quístico interhemisférico en la región que correspondería a la porción anterior del cuerpo caloso con ausencia de este último.

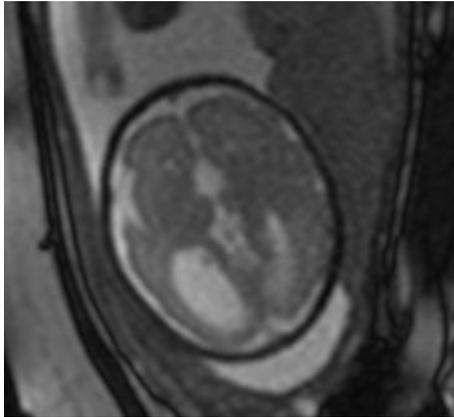
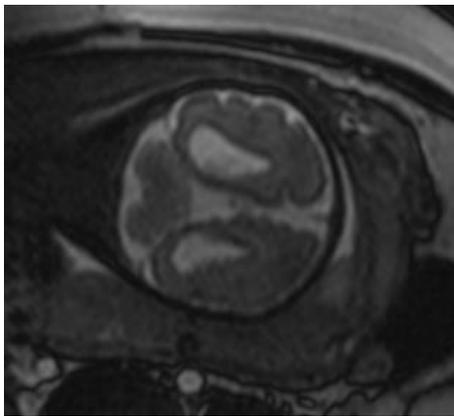


Figura 7 Corte coronal donde se observa colpocefalia y ausencia del cuerpo caloso.



A las 37.1 semanas se realiza cesárea programada, y a los 10 días de vida se realiza un estudio ecográfico transfontanelar con los siguientes hallazgos:

Figura 8. Corte medio sagital donde se observa ausencia de cuerpo caloso, imagen quística interhemisférica anterior evidenciada previamente en ecografía y resonancia fetal

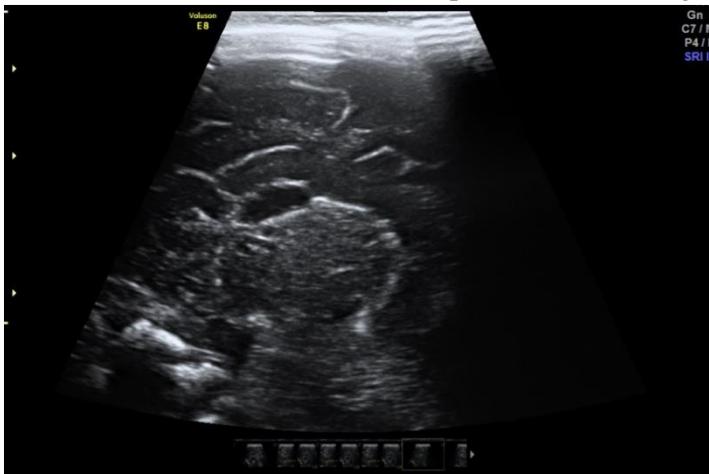


Figura 9. Corte coronal y sagital que muestra las medidas del quiste

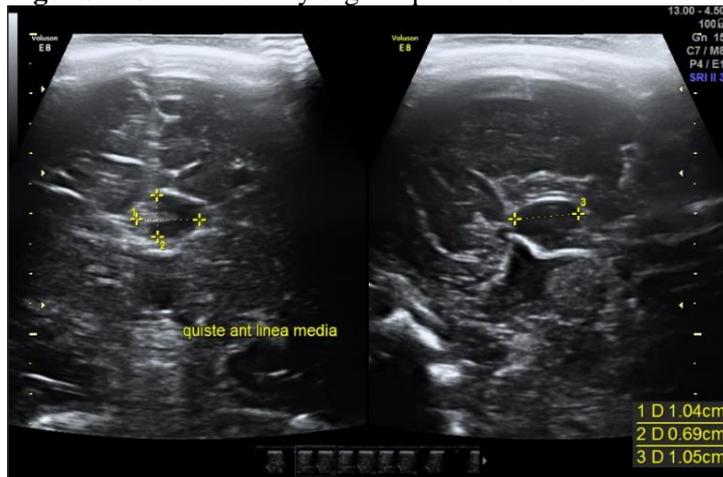


Figura 10. Corte coronal transventricular que muestra dilatación de las astas frontales anteriores



DISCUSIÓN

La agenesia del cuerpo calloso (ACC), es la falta de formación de la región cerebral llamada cuerpo calloso, producto de una alteración en el desarrollo embrionario a partir de la semana 20 que ocasiona la falta parcial o total de este importante haz de fibras interhemisféricas cerebrales.

Desde el punto de vista etiopatogénico, se le atribuye a múltiples factores de orden genético, incluyen errores cromosómicos, infecciones prenatales y otros factores relacionados con el entorno prenatal, tales como el consumo de alcohol en la madre. Se ha identificado, a través de la secuenciación del exoma completo (WES), dos mutaciones genéticas en el cromosoma X: una es una mutación sin sentido hemizigótica c.3746T> C (p. L1249P) en la subunidad del complejo mediador génico 12 (MED12); la otra es una mutación sin sentido (6).

Es una de las malformaciones cerebrales más frecuentes con una prevalencia estimada de 1 en 4000 nacidos vivos (5).

El cuerpo calloso (CC) es la estructura más grande de sustancia blanca en el cerebro humano, conecta zonas corticales entre ambos hemisferios cerebrales simétrica y asimétricamente; constituye el sistema de asociación interhemisférica más importante; su función fundamental es el intercambio de información para que ambos cerebros trabajen de forma coordinada, a través de su unión transversal (2), por lo que cualquier fallo en este puente, puede tener una gran variedad de consecuencias sintomáticas y clínicas (5). Por esta razón, el diagnóstico temprano de sus alteraciones es crucial en la evaluación prenatal. Para el asesoramiento prenatal, es muy importante identificar los casos de agenesia del cuerpo calloso aislada o asociada a síndromes genéticos, debido a que un 72,2 % de los pacientes con agenesia aislada presentan neurodesarrollo normal, pero solo el 7 % de los casos asociados a síndromes genéticos tienen buen pronóstico con respecto a tener un neurodesarrollo adecuado. La sospecha diagnóstica puede ser advertida en la evaluación morfológica del segundo trimestre en base a signos ecográficos indirectos, como ausencia de cavum del septum pellucidum (CSP), ventriculomegalia, colpocefalia, desplazamiento lateral y paralelización de los ventrículos laterales, y engrosamiento de la fisura interhemisférica. (4)

La neurosonografía fetal transvaginal 2D, introducida hace más de dos décadas, constituye el examen inicial en el estudio de anomalías fetales del SNC. Además de los planos transversales obtenidos por la vía transabdominal, por la vía transvaginal es posible obtener cortes sagitales y coronales del cerebro fetal que son relevantes para el diagnóstico, en especial un plano sagital de la cabeza fetal, orientado a lo largo de la línea media que permite la visualización directa del cuerpo calloso además de otras estructuras, como el vermis cerebeloso. Sin embargo, el examen transvaginal puede demandar mucho tiempo y ser incómodo para la paciente y el operador. Asimismo, los planos en este caso son obtenidos a través de un punto en contacto del transductor, que es la fontanela anterior, y en forma radiante; por lo tanto, son oblicuos entre sí. Esto supone una limitación en la evaluación además de la dificultad para obtener planos de difícil acceso, como el corte medio sagital. Es ideal que, en cualquier escenario diagnóstico, prenatal o posnatal, se utilice la resonancia ya que tiene mayor sensibilidad y especificidad, principalmente para encontrar anomalías anatómicas asociadas. No siempre los hallazgos

imagenológicos se correlacionan con la clínica del paciente, puesto que puede ocurrir que pacientes con agenesia del cuerpo calloso no desarrollan ningún tipo de manifestación clínica y presentan un desarrollo cognitivo normal (4)

No existe un tratamiento específico. A pesar de eso, está indicado un tratamiento de rehabilitación teniendo en cuenta que a pesar de la ausencia congénita del cuerpo calloso, están íntegros los procesos de plasticidad neural que llevan a que en algunos casos se compense la reducción de la transferencia de información. El tratamiento debe iniciarse lo antes posible para aprovechar la plasticidad del sistema nervioso, siendo el objetivo de la rehabilitación mejorar el funcionamiento global del paciente; esto incluye: terapia del habla, fisioterapia, psicomotricidad, terapia ocupacional o educativa, acompañado de formación de los padres y asesoramiento a los profesores. La opción quirúrgica se contempla únicamente para el manejo de malformaciones asociadas susceptibles de ser corregidas. Debe ser llevado a cabo el manejo sintomático en los síndromes convulsivos (4).

CONCLUSIÓN

La agenesia del cuerpo calloso es una de las malformaciones cerebrales más frecuentes, su presentación clínica es variada, desde la ausencia de síntomas hasta manifestaciones neurológicas graves; es fundamental saber que el diagnóstico prenatal es el objetivo, específicamente por medio de la ecografía de detalle anatómico entre la semana 20-24 de gestación, descartar malformaciones concomitantes o síndromes genéticos asociados, lo que permitirá un enfoque terapéutico adecuado y precoz logrando mejor pronóstico para el paciente.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

Aljure Reales VJ, Rangel Carrillo JJ, Ramos JD, Rodríguez Bermúdez JA, Rodríguez JS. Agenesia del cuerpo calloso: un tema poco conocido. CES Medicina. 2017;31(2):172-179. <https://doi.org/10.21615/cesmedicina.31.2.6>

Rodríguez Serret JE, Martínez López JA, Renté Nabadié Y. Agenesia parcial del cuerpo calloso en un infante. MEDISANO. 2016;20(8):2001-2006. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1029-30192016000800013&lng=es&tlng=es .



Accedido el 08 de abril de 2024.

Manor C, Rangasami R, Suresh I, Suresh S. Hallazgos de imágenes por resonancia magnética en anomalías del desarrollo del cuerpo calloso fetal: un ensayo pictórico. *J Pediatr Neurosci.* 2020;15:35-27.

Albinagorta Olórtogui R, Gutiérrez Ramos M, Coronel La Rosa-Sánchez C. Diagnóstico prenatal de agenesia del cuerpo calloso mediante neurosonografía volumétrica-3D: una nueva alternativa para la evaluación de anomalías de la línea media. *Rev Perú Ginecol Obstet.* 2013;59(4):289-294. Disponible en: http://www.scielo.org.pe/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2304-51322013000400009&lng=es&tlng=es . Accedido el 08 de abril de 2024

Vicente P. Hipoplasia del cuerpo calloso [tesis de grado inédita]. Zaragoza: Universidad de Zaragoza; 2017. Disponible en: <https://zaguan.unizar.es/record/70499/files/TAZ-TFG-2017-933>

Matheus Cirit, Beltran Elisama, Araque Francis. Abordaje multidisciplinario de un paciente con Agenesia del cuerpo calloso. *Rev Neuropsiquiatr [Internet].* 2021 Jul [citado 2024 Jun 21]; 84(3): 234-243. Disponible en: http://www.scielo.org.pe/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-85972021000300234&lng=es . <http://dx.doi.org/10.20453/rnp.v84i3.4039> .

Swett HA, Nixon GW. Agenesis of the Corpus Callosum with Interhemispheric Cyst. *Radiology.* 1975;114(3):641-645.

Cater SW, Boyd BK, Ghate SV. Abnormalities of the Fetal Central Nervous System: Prenatal US Diagnosis with Postnatal Correlation. *Radiographics.* 2020;40(5):1458-1472.

Wilson ME, Lindsay DJ, Levi CS, Ackerman TE, Gordon WL. US case of the day. Dandy-Walker variant with agenesia of the corpus callosum. *Radiographics.* 1994;14(3):678-681.

Multz MA, Koenigsberg M, Lantos G. US case of the day. Lipoma and hypogenesis of the corpus callosum. *Radiographics.* 1996;16(5):1227-123.

Gaillard, F., Yap, J., Campos, A., et al. (s.f.). Disgenesia del cuerpo calloso. *Radiopaedia.org.* Recuperado el 24 de julio de 2024, de <https://doi.org/10.53347/rID-864>



- Sim, K. (s.f.). Colpocefalia y agenesia del cuerpo calloso. *Radiopaedia.org*. Recuperado el 24 de julio de 2024, de <https://doi.org/10.53347/rID-35042>.
- Bernabéu Rodríguez, M., Astor Rodríguez, C., Moreno De La Presa, R., Quimbayo Arcila, C., Morcillo Carratalá, R., & Gutiérrez Martínez, B. (2018). EL CUERPO CALLOSO: REVISIÓN POR IMAGEN . *Seram*, 2(1). Recuperado a partir de <https://piper.espacio-seram.com/index.php/seram/article/view/7373>
- Gregory, B. A., Hesselink, J. R., & Jernigan, T. L. (1993). MR imaging of the corpus callosum. *AJR, American Journal of Roentgenology*, 160, 949-955.
- Hetts, S. W., Sherr, E. H., Chao, S., Gobuty, S., & Barkovich, A. J. (2006). Anomalies of the corpus callosum: An MR analysis of the phenotypic spectrum of associated malformations. *AJR, American Journal of Roentgenology*, 187, 1343-1347.
- Monteagudo, A., & Timor-Tritsch, I. E. (2013). Prenatal diagnosis of CNS anomalies other than neural tube defects and ventriculomegaly. In V. A. Barss (Ed.), *UpToDate*. Recuperado de <https://www.uptodate.com>
- Ho, M., Moonis, G., Ginat, D., & Eisenberg, R. (2013). Lesions of the corpus callosum. *AJR, American Journal of Roentgenology*, 200, W1-W16.
- Restrepo, L. R., López, P. A. C., Castillo, L. A. C., & Badillo, F. G. L. (2019). Abordaje diagnóstico de las alteraciones del cuerpo calloso: Estado del arte.
- Penny, S. M. (2006). Agenesis of the corpus callosum: neonatal sonographic detection. *Radiologic Technology*, 78(1), 14-18.
- Tang, P. H., Bartha, A. I., Norton, M. E., Barkovich, A. J., Sherr, E. H., & Glenn, O. A. (2009). Agenesis of the corpus callosum: An MR imaging analysis of associated abnormalities in the fetus. *AJNR, American Journal of Neuroradiology*, 30(2), 257-263

