

Agnesia del cuerpo calloso

T. Gonçalves-Ferreira^a, C. Sousa-Guarda^b, J.P. Oliveira-Monteiro^c,
M.J. Carmo-Fonseca^c, P. Filipe-Saraiva^a, A. Goulão-Constâncio^a

CORPUS CALLOSUM AGENESIS

Summary. Background. *Corpus callosum agenesis (CCA) is an uncommon entity, which can be diagnosed in utero. Uncertain prognosis makes prenatal counseling difficult.* Aim. *We have tried to establish a positive correlation between clinical history and imaging findings in patients with CCA.* Patients and methods. *We retrospectively reviewed clinical data and imaging findings of patients with callosal agenesis diagnosed at our institution between December 1995 and September 2002.* Results. *Eight patients with CCA were found, five males and three females. Mean age at last clinical follow-up was six years and six months, ranging from three months to 20 years. All diagnoses except for one were post-natal. All patients underwent, at least, one magnetic resonance (MR) of the brain. Abnormal pregnancy was reported in three patients. Family history was unremarkable in all patients. Three patients were diagnosed with isolated CCA. One of these patients was asymptomatic at three months. Another had a slight language delay at seventeen months. The other patient had a mild developmental delay at five years. All other five patients had non-isolated CCA and all were symptomatic, with variable clinical pictures: psicomotor developmental delay (4), epilepsy (4), hemiparesis (1), ocular apraxia (1), macrocephaly (2).* Conclusion. *Non-isolated CCA is likely to have a worse prognosis. This may be of significant value in prenatal counseling.* [REV NEUROL 2003; 36: 701-6]

Key words. *Clinical findings. Corpus callosum. Corpus callosum agenesis. Isolated corpus callosum agenesis. MRI. Prenatal counseling. Prognosis.*

INTRODUCCIÓN

La agnesia del cuerpo calloso (ACC) es una enfermedad rara, que puede diagnosticarse en el útero a partir de la vigésima semana de gestación, momento en el cual el cuerpo calloso (CC) se forma completamente [1,2]. Tanto la ecografía como la RM fetal permiten establecer este diagnóstico.

El consejo prenatal de estos pacientes es, sin embargo, difícil, ya que su pronóstico es incierto, por su gran variabilidad clínica [1,3-8]. En general, se puede afirmar que la asociación de la ACC a cuadros sindrómicos, genética o no genéticamente determinados, constituye un factor de pronóstico negativo. La imagen permite confirmar el diagnóstico de ACC y evaluar la presencia eventual de otras anomalías encefálicas, que no aparecen como consecuencia directa de la ausencia de aquella comisura (y que podrán constituir, igualmente, factores de un pronóstico negativo) [1,3-5,9,10].

Con el objetivo de fundamentar mejor el consejo prenatal, se intentó determinar cuáles eran los aspectos en la RM que presentarían un valor de pronóstico negativo en los pacientes con ACC, al comparar los datos clínicos e iconográficos.

PACIENTES Y MÉTODOS

Se efectuó un estudio retrospectivo de los pacientes con ACC diagnosticados en el Hospital García de Orta, entre diciembre de 1995 y septiembre de 2002, mediante la consulta de las respectivas historias clínicas. El análisis de los datos epidemiológicos y clínicos fue realizado por tres de los autores (CG, JPM, MJF). Se consideraron antecedentes personales relevantes durante el embarazo: la exposición a sustancias teratógenas, historial de infecciones, acidosis láctica, hiperglicemia y traumatismos. Las señales de

sufrimiento fetal antes y durante el parto también se consideraron relevantes. Se investigó en los antecedentes familiares la existencia de enfermedades neurológicas, principalmente agnesia/hipogenesia del CC y retrasos en el desarrollo psicomotor.

El análisis de las imágenes lo realizaron dos de los autores (TF, PS), que desconocían la historia clínica de los pacientes. Consistió en la interpretación de las RM encefálicas obtenidas en el período posnatal, que se efectuaron con un equipo de RM de 1 o 1,5 T, e incluyó siempre los siguientes planos y ponderaciones: sagital T₁, axiales T₁, DP y T₂, coronales T₁ y T₂.

Tan sólo se consideraron los pacientes que mostraban ausencia total del CC en la RM posnatal. Se registraron, igualmente, otras anomalías encefálicas casualmente presentes y que no aparecían como consecuencia de la ACC.

El diagnóstico de la ACC se basó en criterios de imagen por RM: ausencia de visualización de la totalidad del CC en las imágenes ponderadas en T₁ y en T₂, obtenidas según los tres planos anatómicos (sagital, axial y coronal).

Los pacientes cuya RM apenas reveló ausencia del CC y alteraciones morfológicas asociadas a la misma, se incluyeron en el grupo de ACC aislada.

Los pacientes cuyas RM mostraron otras anomalías encefálicas, además de la ausencia del CC y alteraciones morfológicas asociadas, se incluyeron en el grupo de ACC no aislada.

Las hipogenesias del CC, incluso cuando éste mostraba un volumen bastante reducido, se excluyeron del presente estudio; aunque disminuyó la dimensión de la muestra, la convirtió en más homogénea y con una menor probabilidad de error.

Por último, se confrontaron los datos clínicos e imagenológicos.

RESULTADOS

Los resultados epidemiológicos, clínicos e imagenológicos obtenidos se muestran en las tablas I, II y III.

Se encontraron ocho pacientes con ACC, cinco de sexo masculino y tres de sexo femenino, con una edad media en la fecha de la última observación clínica de 6 años y 6 meses, y que oscilaba entre los 3 meses y los 20 años.

El diagnóstico se efectuó en el período posnatal en siete de los pacientes y en el período prenatal en un paciente.

Los antecedentes personales se consideraron relevantes en tres pacientes: traumatismo (1), hemorragia durante el primer trimestre de embarazo (1), alcoholismo y toxicodependencia (1). Los antecedentes familiares se consideraron irrelevantes en todos los casos.

Las historias clínicas realizadas mostraron: retraso en el desarrollo psicomotor-ADPM-de grado variable (5), leve retraso en el lenguaje (1), epilepsia (4), hemiparesia (1), apraxia ocular (1), macrocefalia (2), hipertelorismo (5),

Recibido: 19.12.02. Aceptado tras revisión externa sin modificaciones: 30.12.02.

^a Servicio de Neuroradiología. ^b Servicio de Neurología. ^c Servicio de Pediatría. Hospital García de Orta. Almada, Portugal.

Correspondencia: Dra. Teresa Ferreira. Rua Vasco da Gama, 60. Bloco A. AP 301 2775 Parede, Portugal. Fax: +351 212 727 183. E-mail: teresaandrea@yahoo.com

© 2003, REVISTA DE NEUROLOGÍA

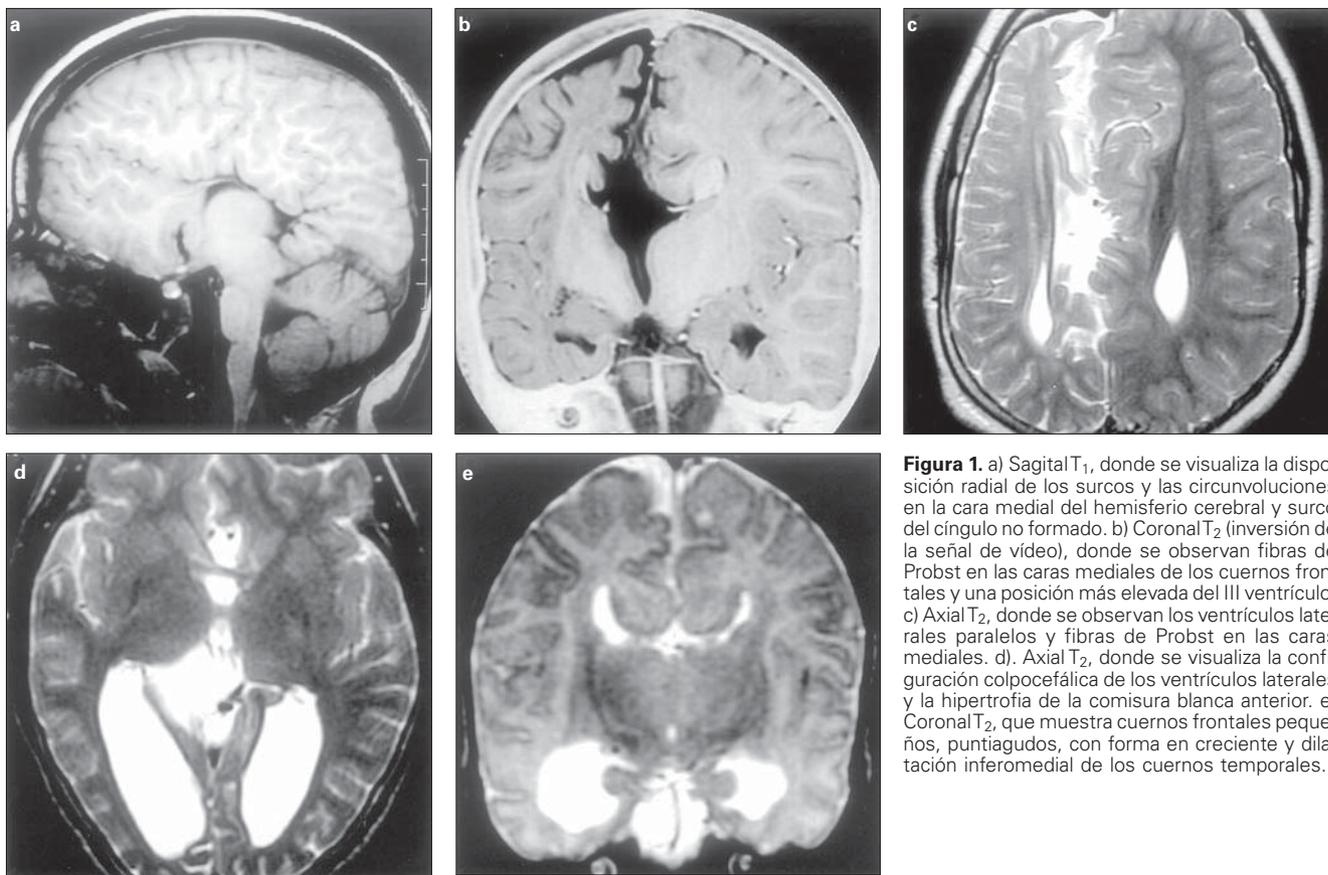


Figura 1. a) Sagital T₁, donde se visualiza la disposición radial de los surcos y las circunvoluciones en la cara medial del hemisferio cerebral y surco del cíngulo no formado. b) Coronal T₂ (inversión de la señal de vídeo), donde se observan fibras de Probst en las caras mediales de los cuernos frontales y una posición más elevada del III ventrículo. c) Axial T₂, donde se observan los ventrículos laterales paralelos y fibras de Probst en las caras mediales. d). Axial T₂, donde se visualiza la configuración colpocefálica de los ventrículos laterales y la hipertrofia de la comisura blanca anterior. e) Coronal T₂, que muestra cuernos frontales pequeños, puntiagudos, con forma en creciente y dilatación inferomedial de los cuernos temporales.

síndrome orofaciocdigital tipo I (1), telecanto, epicanto, cuello corto, hipospadias e hidronefrosis (1).

Las secuelas anatómicas producidas como consecuencia de la ausencia de la comisura callosa consistieron en: disposición radial de los surcos y circunvoluciones en las caras mediales de los hemisferios cerebrales (7) (Fig. 1a), ausencia de formación del surco del cíngulo/circunvalación del cíngulo invertida (6) (Fig. 1a), presencia de fibras de Probst (8) (Figs. 1b y 1c), ventrículos laterales paralelos (8) (Fig. 1c), configuración colpocefálica de los ventrículos laterales (6) (Fig. 1d), cuernos frontales pequeños, puntiagudos y con forma en creciente (6) (Fig. 1e), cuernos laterales dilatados inferomedialmente (4) (Fig. 1e), posición más alta del III ventrículo en comunicación con la fisura interhemisférica (8) (Fig. 1b), hipertrofia de otras comisuras (anterior, posterior e hipocámpica) (3) (Fig. 1d).

Las anomalías encefálicas asociadas consistieron en un quiste interhemisférico (5) (Fig. 2a), alteraciones de la migración neuronal y de la organización cortical cerebral (4) (Fig. 2b), alteraciones de la migración neuronal y de la organización cortical cerebelosa (2) y hemimegalencefalia (1).

Se consideraron tres pacientes con ACC aislada y cinco con ACC no aislada. Entre los primeros, uno de ellos era asintomático a los 3 meses de edad, otro presentaba un leve retraso del lenguaje a los 17 meses y el último, mostraba un leve ADPM –coeficiente general de Griffiths (CG) 62– a los 5 años, así como síntomas malformativos sistémicos: telecanto, epicanto, cuello corto, hipospadias e hidronefrosis.

Los pacientes con ACC no aislada eran todos sintomáticos: ADPM moderado (CG 51) y síndrome orofaciocdigital tipo I a los 5 años; ADPM (grave, aunque no cuantificado), epilepsia, apraxia ocular y macrocefalia a los 10 años; ADPM leve (CG 68) y epilepsia a los 6 años; epilepsia a los 20 años; APDM moderado (CG 53), epilepsia, hemiparesia y macrocefalia a los 6 años.

DISCUSIÓN

El CC se forma entre la octava y la vigésima semana de gestación. Su agenesia es una malformación rara, resultado de una agresión

que se ha producido antes del inicio de su desarrollo. Aunque la fisiopatología de la ACC no se conoce del todo, se piensa que las fibras nerviosas que darán origen al CC inician su extensión hacia el hemisferio cerebral contralateral en la región de la lámina terminal y constituyen el respectivo *genu*. Este proceso únicamente se iniciaría tras una degeneración microquística de la lámina terminal. Los estudios de laboratorio realizados con ratones mostraron que la falta de apoptosis de la lámina terminal impide la formación de la comisura callosa. Ante la imposibilidad de cruzar la línea media, las fibras nerviosas se orientan según el plano ventrodorsal, y forman los haces de Probst en la cara medial de los ventrículos laterales. Algunas de estas fibras nerviosas cruzan la línea media a través de otras comisuras y las aumentan; otras lo hacen por lugares heterotópicos, pero el destino de la mayoría se desconoce [2].

Según algunos autores [9], existe una mayor incidencia de la ACC en el sexo masculino. Las ACC pueden ser esporádicas y, aunque su causa o sus causas aún se desconocen, parecen asociarse a infecciones víricas y no víricas (gripe, rubéola, toxoplasmosis), a factores tóxicos exógenos (cocaína, valproato y alcohol, que produce el síndrome alcohólico fetal) y endógenos (acidosis láctica, hiperglicemia). Algunos investigadores han indicado la asociación de la ACC a factores vasculares. Cuando son hereditarias, su patrón de transmisión genética es mayoritariamente autosómico recesivo. Existen también referencias a transmisiones autosómicas dominantes y a transmisiones recesivas ligadas al cromosoma X [1,3,4,10]. Las ACC pueden producirse de manera aislada o formar parte de cuadros sindrómicos específicos, como son los síndromes de Aicardi, Apert, Shapiro, orofaciocdigital y de la hendidura mediofacial [1-4,10].

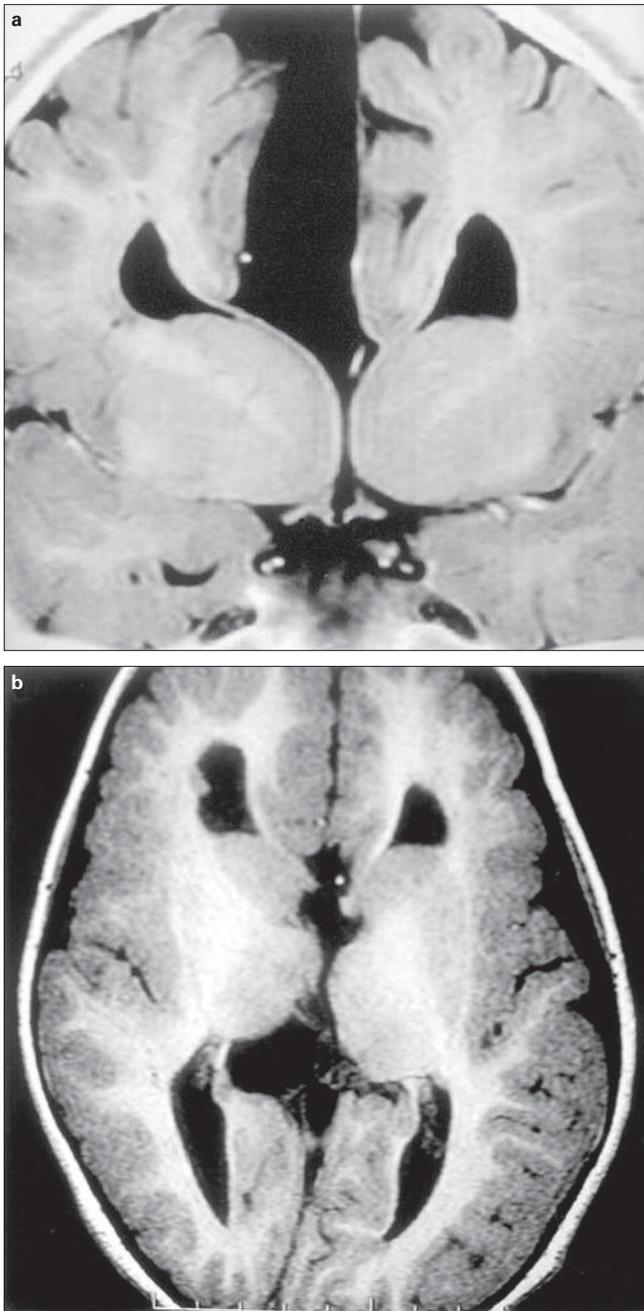


Figura 2. a) Coronal T₂ (inversión de la señal de vídeo), donde se observa el quiste interhemisférico paramedial derecho. b) Axial T₁, donde se visualiza el nódulo subependimario en el cuerno frontal derecho.

En nuestro estudio también hubo un predominio del sexo masculino. Todos los casos fueron aparentemente esporádicos. Tan sólo a uno de nuestros pacientes se le atribuyó un síndrome específico (síndrome orofaciodigital tipo I), aunque se puede asumir que el paciente con anomalías sistémicas también forma parte de un síndrome aún no sistematizado. En tres de los pacientes se encontraron antecedentes personales considerados relevantes, que fueron traumatismo, hemorragia durante el primer trimestre de gestación, alcoholismo y toxicoddependencia.

El estudio de imagen se efectúa en el período prenatal mediante ecografía y RM, y permite realizar el diagnóstico de ACC a partir de las 20 semanas de gestación. En el período posnatal, la evaluación puede realizarse con ecografía, TC o RM. La evaluación por

imagen prenatal o posnatal debe siempre incluir un estudio por RM, ya que es la técnica más sensible y específica, especialmente en la investigación de las alteraciones asociadas [3,6,11,12].

La ACC induce secuelas anatómicas específicas. La ausencia de formación del CC induce, tal como se ha comentado anteriormente, la formación de las fibras de Probst. Estos haces se orientan en sentido ventrodorsal, lateralmente a las circunvoluciones del cíngulo. Se prolongan y dan lugar a protuberancias en las caras mediales de los ventrículos laterales que les confiere una forma decreciente. Otras consecuencias directas de la ausencia de la comisura son: la disposición radial de los surcos y circunvoluciones en las caras mediales de los hemisferios cerebrales, circunvoluciones invertidas del cíngulo, surcos del cíngulo no formados, posición más alta del III ventrículo en comunicación con la fisura interhemisférica, anomalías características de los ventrículos laterales (paralelos, cuernos frontales con forma en creciente, pequeños y puntiagudos, colpocefalia, dilatación inferomedial de los cuernos temporales). También puede existir, aunque con menor frecuencia, hipertrofia de las fibras comisurales [1-3].

La ACC se asocia en un 85% de los casos a otras anomalías encefálicas, debido al desarrollo embrionario simultáneo de las diferentes estructuras encefálicas. Éstas incluyen: quiste interhemisférico, anomalías de la migración y organización neuronal cortical cerebral, anomalías del cerebelo, lipoma, cefalocele, holoprosencefalia, arteria cerebral anterior álcigos, malformación de Dandy-Walker, malformación de Chiari II y quiste aracnoideo [2-4,10,13]. Aparecen anomalías sistémicas en un 62% de los casos, y son de tipo muscular-esquelético, cardiovascular, respiratorio, gastrointestinal y urogenital. En un 20% de los casos se presentan anomalías cromosómicas, la mayoría trisomías 8, 13, 14, 15 y 18. La elevada frecuencia de malformaciones encefálicas, sistémicas y cromosómicas asociadas sugiere que la ACC forma parte frecuentemente de una alteración generalizada del desarrollo [1,3,4].

En nuestro estudio, cinco pacientes presentaban una o más alteraciones encefálicas asociadas: quiste interhemisférico, anomalías de la migración neuronal y de la organización cortical cerebral, anomalías de la migración neuronal y de la organización cortical cerebelosa y hemimegalencefalia. En dos pacientes se confirmaron anomalías sistémicas. Las alteraciones cromosómicas no se investigaron.

La ACC puede ser asintomática; en este caso, sólo puede detectarse mediante test neurológicos sofisticados. Por otro lado, puede asociarse a alteraciones clínicas significativas que incluyen: ADPM de grado variable, alteraciones cognitivas (70%) (aunque a veces la ACC se implique en la génesis de alteraciones cognitivas, parece ser que no se ha podido corroborar mediante los estudios realizados en familias con alteraciones de las funciones mentales superiores en ausencia de ACC, lo cual hace pensar que puedan deberse a displasias corticales eventuales), epilepsia (39-60%) (frecuentemente crisis locales y que probablemente también se deban a displasias corticales focales), macrocefalia (fundamentalmente en presencia de un quiste interhemisférico), hipertelorismo, exotropía e incapacidad para realizar la convergencia ocular, parálisis cerebral, déficit neurológicos focales y síndromes de desconexión –corresponden a alteraciones específicas de transferencia interhemisférica, pero pueden ser muy sutiles y únicamente ponerse en evidencia a través de los test neurológicos específicos [1,3,5,10,14]. El paciente 8, con ACC aislada, se mantuvo asintomático a los 3 meses. Los pacientes 1 y 7, también con ACC aislada, presentaban apenas leves retrasos en el lenguaje y desarrollo psicomotor a los 17 meses y a los 5 años de edad, respectivamente. Esta sintomatología puede

Tabla I. Aspectos epidemiológicos y clínicos.

Paciente	Sexo	Edad en la última observación clínica	Fecha de diagnóstico	Antecedentes personales	Antecedentes familiares	Clínica
1	m	17 meses	Posnatal	Irrelevantes	Irrelevantes	Ligero retraso del lenguaje, hipertelorismo
2	f	5 años	Posnatal	Traumatismo	Irrelevantes	Síndrome orofaciocdigital tipo I, ADPM moderado (CG 51), hipertelorismo
3	f	10 años	Posnatal	Hemorragia en el 1.º trimestre	Irrelevantes	ADPM (grave, no cuantificado), epilepsia, macrocefalia, hipertelorismo, apraxia ocular
4	f	6 años	Posnatal	Alcoholismo y toxicoddependencia	Irrelevantes	ADPM leve (CG 68), epilepsia
5	m	20 años	Posnatal	Irrelevantes	Irrelevantes	Epilepsia
6	m	6 años	Posnatal	Irrelevantes	Irrelevantes	ADPM moderado (CG 53), epilepsia, hemiparesia izquierda, macrocefalia
7	m	5 años	Posnatal	Irrelevantes	Irrelevantes	ADPM leve (CG 62), hipertelorismo, telecanto y epicanto, cuello corto, hipospadias, hidronefrosis
8	m	3 meses	Prenatal	Irrelevantes	Irrelevantes	Hipertelorismo

m: masculino; f: femenino; m: meses; a: años; ADPM: retraso en el desarrollo psicomotor; CG: coeficiente general de Griffiths.

Tabla II. Aspectos imaginológicos: secuelas anatómicas de la ACC.

Paciente	Disposición radial de los surcos/ circunvoluciones en la cara medial de los hemisferios	Surcos del cíngulo no formados/ circunvoluciones del cíngulo no marcadas	Fibras de Probst	Ventrículos laterales	Posición más alta del III ventrículo	Hipertrofia de otras comisuras
1	Sí	Sí	Sí	par; colp; cf ppc	Sí	No
2	Sí	Sí	Sí	par	Sí	No
3	Sí	Sí	Sí	par; colp; cf ppc	Sí	No
4	Sí	Sí	Sí	par; tem svp	Sí	No
5	Sí	dif	Sí	par; colp; cf ppc; ct dim	Sí	Comisura anterior
6	dif	No	Sí	par; colp; cf ppc; ct dim	Sí	No
7	Sí	Sí	Sí	par; colp; cf ppc; ct dim	Sí	Comisura hipocámpica
8	Sí	Sí	Sí	par; colp; cf ppc; ct dim	Sí	Comisura posterior

par: paralelos; colp: colpocefálica; cf ppc: cuernos frontales pequeños, puntiagudos, con forma en creciente; ct dim: cuernos temporales dilatados inferomedialmente; svp: *shunt* ventriculoperitoneal; dif: difícil de evaluar.

explicarse por la propia ACC; sin embargo, no es posible excluir en estos casos la presencia de pequeñas displasias corticales, que no pueden diagnosticarse mediante las RM realizadas. En la paciente 2, que presentaba síndrome orofaciocdigital tipo I, existía ADPM moderado, que, aunque se podría incluir en el síndrome, podría incluso ser el resultado de las anomalías del desarrollo cortical cerebral y cerebeloso presentes. La paciente 3 presentaba ADPM grave (aunque no cuantificado) y epilepsia, ambas explicables por las anomalías del desarrollo cortical cerebral y cerebelosas y por la hemimegalencefalia. Presentaba incluso macrocefalia, debida posiblemente al quiste interhemisférico y a la apraxia ocular, aspecto descrito en las hemimegalencefalías. La paciente 4 presentaba un ligero ADPM y epilepsia, y la única anomalía asociada era un quiste interhemisférico de pequeñas dimensiones que no parece explicar completamente la clínica. El paciente 5 presentaba epilepsia, que se puede atribuir al área de displasia cortical cerebral encontrada. El paciente 6 mostraba un ADPM moderado, epilepsia,

hemiparesia izquierda y macrocefalia, que se pueden justificar por el voluminoso quiste interhemisférico paramedial derecho y por las displasias corticales cerebrales visualizadas.

Varios autores clasifican las ACC en ACC aisladas, cuando apenas existen secuelas anatómicas encefálicas debidas a la ausencia de la comisura callosa, y en ACC no aisladas, cuando aparecen simultáneamente alteraciones asociadas encefálicas, sistémicas o cromosómicas [1, 11, 13, 15]. Optamos por utilizar como criterio de clasificación de las ACC la presencia o no de anomalías encefálicas asociadas, ya que, debido a las limitaciones de la RM fetal, proporcionan una evaluación prenatal más incierta y también porque son las principales determinantes del pronóstico neurológico de los pacientes. Las anomalías cromosómicas pueden excluirse mediante la realización de la amniocentesis. Por último, las anomalías sistémicas pueden, en gran medida, excluirse mediante una ecografía exhaustiva.

El consejo prenatal de la ACC es difícil, dada la gran variabi-

Tabla III. Aspectos imaginológicos: anomalías asociadas a la ACC

Paciente	Quiste inter-hemisférico	Anomalías del desarrollo cortical cerebral	Anomalías cerebelosas	Hemimegalencefalia
1	-	-	-	-
2	+	+	+	-
3	+	+	+	+
4	+	-	-	-
5	+	+	-	-
6	+	+	-	-
7	-	-	-	-
8	-	-	-	-

+: presente; -: ausente.

lidad del pronóstico: desde pacientes asintomáticos a pacientes con retraso notable del desarrollo [1,3-8]. En un 86% de un total

de 37 casos con un diagnóstico prenatal de ACC aislada, el desarrollo fue normal o límite [1,4]. En el estudio de Moutard et al, en el 100% de los 10 casos con diagnóstico prenatal de ACC aislada el desarrollo fue normal [16]. Por otro lado, varios estudios han puesto en evidencia que el pronóstico es peor si existen anomalías asociadas [1,3,4,6,9,17]. Así pues, el pronóstico se determina fundamentalmente por las anomalías asociadas, ya que éstas se consideran las principales responsables de la clínica [1,3,4,9,10]. Por ello, se consideran datos importantes en el consejo prenatal. La probabilidad de tener otro hijo con una anomalía del CC, depende de la etiología [3].

Los resultados de nuestra serie refuerzan los descritos en la literatura y sugieren que la presencia de anomalías encefálicas asociadas a la ACC empeora el pronóstico de los pacientes. Los cinco pacientes con ACC no aislada presentaban cuadros clínicos más graves que los tres pacientes con ACC aislada. Así pues, la imagen tendría reservado un papel importante en el consejo prenatal, aunque hemos de reconocer la necesidad de incluir más casos, así como ampliar el período de seguimiento clínico de los pacientes. Asimismo, es fundamental la evaluación de la sensibilidad y especificidad de la RM fetal, principalmente en lo que se refiere a la detección de anomalías asociadas.

BIBLIOGRAFÍA

- Pilu G. Agenesis of the corpus callosum. www.The Fetus.net. Fecha última consulta: 30.06.02.
- Barkovich AJ. Anomalies of the corpus callosum. In Barkovich J, ed. Pediatric neuroimaging. Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins; 2000. p. 254-65.
- Varma TR, Lebel RR. Corpus callosum, agenesis. www.The Fetus.net. Fecha última consulta: 30.06.02.
- Gonçalves LF, Rojas MV. Agenesis of corpus callosum. www.The Fetus.net. Fecha última consulta: 30.06.02.
- Lyon G. Development defects of the corpus callosum. In Arzimanoglou A, Goutières F, eds. Trends in Child Neurology. Paris: John Libbey Eurotext; 1996. p. 69-76.
- D'Ercole C, Girard N, Cravello L, Boubli L, Potier A, Raybaud C, et al. Prenatal diagnosis of fetal corpus callosum agenesis by ultrasonography and magnetic resonance imaging. Prenat Diagn 1998; 18: 247-53.
- Hatem-Gantzer G, Poulain P, Valleur-Masson D, Ponsot G, Pons JC. Agenesis of the corpus callosum. An example of prognosis uncertainty in fetal medicine. J Gynecol Obstet Biol Reprod (Paris) 1998; 27: 790-7.
- Gupta JK, Lilford RJ. Assessment and management of fetal agenesis of the corpus callosum. Prenat Diagn 1995; 15: 301-12.
- Goodyear PW, Bannister CM, Russell S, Rimmer S. Outcome in prenatally diagnosed fetal agenesis of the corpus callosum. Fetal Diagn Ther 2001; 16: 139-45.
- Aicardi J. Diseases of the nervous system in childhood. In Aicardi J, ed. London: MacKeith Press; 1998. p. 107-9.
- Rapp B, Perrotin F, Marret H, Sembely-Taveau C, Lansac J, Body G. Value of fetal cerebral magnetic resonance imaging for the prenatal diagnosis and prognosis of corpus callosum agenesis. J Gynecol Obstet Biol Reprod (Paris) 2002; 31: 173-82.
- Brisse H, Sebag G, Fallet C, Elmaleh M, Garel C, Rossler L, et al. Prenatal MRI of corpus callosum agenesis. Study of 20 cases with neuropathological correlations. J Radiol 1998; 79: 659-66.
- Barkovich AJ, Simon EM, Christopher AW. Callosal agenesis with cyst. A better understanding and a new classification. Neurology 2001; 56: 220-7.
- Nieto-Barrera M, Rodríguez-Criado G, Carballo M. Agenesia del cuerpo calloso y crisis epilépticas. Rev Neurol 1999; 28 (Suppl 1): S6-13.
- Chouchane M, Benouachkou-Debuiche V, Giroud M, Durand C, Gouyon JB. Agenesis of the corpus callosum: etiological and clinical aspects, diagnostic methods and prognosis. Arch Pediatr 1999; 6: 1306-11.
- Moutard ML, Lewin F, Baron JM, Kieffer V, Descamps P. Prognosis of isolated agenesis of the corpus callosum. Neurochirurgie 1998; 44 (Suppl 1): 96-8.
- Vergani P, Ghidini A, Strobelt N, Locatelli A, Mariani S, Bertalero C, et al. Prognostic indicators in the prenatal diagnosis of agenesis of corpus callosum. Am J Obstet Gynecol 1994; 170: 753-8.

AGENESIA DEL CUERPO CALLOSO

Resumen. Introducción. La agenesia del cuerpo calloso (ACC) es una enfermedad rara, susceptible de diagnosticarse en el útero, de pronóstico variable, lo que dificulta el consejo prenatal. Objetivos. El objetivo del estudio es evaluar la relación eventual entre los datos clínicos y los descubrimientos imaginológicos en pacientes con ACC. Pacientes y métodos. Se realizó el estudio retrospectivo de las historias clínicas de los pacientes con ACC diagnosticados en el Hospital Garcia de Orta entre diciembre de 1995 y septiembre del 2002. Resultados. Se encontraron ocho pacientes con ACC, cinco de sexo masculino y tres de femenino. La edad media en el momento de realizarse la última observación clínica fue de 6 años y 6 meses, y varió entre los 3 meses y los 20 años. El diagnóstico fue posnatal en siete pacientes y prenatal en un paciente; este diagnóstico incluyó, en todos los casos, un estudio por resonancia magnética (RM). Los antecedentes gestacionales se consideraron relevantes en tres de los casos. Los antecedentes familiares se consideraron irrelevantes en todos los pacientes. La ACC se consideró aislada en tres pacientes. Uno de ellos era asintomático a los 3 meses,

AGENESIA DO CORPO CALOSO

Resumo. Introdução. A agenesia do corpo caloso (ACC) é uma entidade rara, actualmente passível de ser diagnosticada in utero, com prognóstico variável, o que torna difícil o aconselhamento pré-natal. Objectivos. Pretendeu-se avaliar a eventual relação entre os dados clínicos e os achados imagiológicos em doentes com ACC. Doentes e métodos. Efetuou-se o estudo retrospectivo dos processos clínicos de doentes com ACC diagnosticados no Hospital Garcia de Orta entre Dezembro de 1995 e Setembro de 2002. Resultados. Foram encontrados oito doentes com ACC, cinco do sexo masculino e três do sexo feminino. A idade média à data da última observação clínica foi de seis anos e seis meses, variando entre os três meses e os 20 anos. O diagnóstico foi pós-natal em sete doentes e pré-natal em um doente e incluiu sempre um estudo por ressonância magnética (RM). Os antecedentes gestacionais foram considerados relevantes em três casos. Os antecedentes familiares foram considerados irrelevantes em todos os doentes. A ACC foi considerada isolada em três doentes. Um destes doentes era assintomático aos três meses, outro apresen-

otro presentaba un leve retraso en el lenguaje a los 17 meses y el otro, un leve retraso en el desarrollo psicomotor (ADPM) a los 5 años. En los otros cinco pacientes, la ACC se consideró no aislada. Estos pacientes eran todos sintomáticos y presentaban cuadros clínicos variados: ADPM (4), epilepsia (4), hemiparesia (1), apraxia ocular (1), macrocefalia (2). Conclusiones. Los pacientes con ACC no aislada parecen tener un pronóstico clínico peor, lo cual puede ser relevante a la hora de dar un consejo prenatal. [REV NEUROL 2003; 36: 701-6]

Palabras clave. Agenesia del cuerpo calloso. Agenesia del cuerpo calloso aislada. Clínica. Consejo prenatal. Cuerpo calloso. Pronóstico. Resonancia magnética.

tava um discreto atraso da linguagem aos 17 meses e outro um ligeiro atraso do desenvolvimento psicomotor (ADPM) aos cinco anos. Nos outros cinco doentes a ACC foi considerada não isolada. Estes doentes eram todos sintomáticos, com quadros clínicos variados: ADPM (4), epilepsia (4), hemiparésia (1), apraxia do olhar (1), macrocefalia (2). Conclusões. Doentes com ACC não isolada parecem ter pior prognóstico clínico, o que poderá ser relevante no aconselhamento pré-natal. [REV NEUROL 2003; 36: 701-6]

Palavras chave. Aconselhamento pré-natal. Agenesia do corpo caloso. Agenesia do corpo caloso isolada. Clínica. Corpo caloso. Prognóstico. Ressonância magnética.