



UNIVERSIDAD
CATÓLICA
DE CUENCA

UNIVERSIDAD CATÓLICA DE CUENCA

Comunidad Educativa al Servicio del Pueblo

UNIDAD ACADÉMICA DE SALUD Y BIENESTAR

CARRERA DE MEDICINA

**“AGENESIA DEL CUERPO CALLOSO:
REPORTE DE UN CASO”**

**TRABAJO DE TITULACIÓN PREVIO A LA OBTENCIÓN DEL
TÍTULO DE MÉDICO**

AUTOR: GREYS NAYELI SIVISACA LOJANO

DIRECTOR: DR. CHRISTIAN JARAMILLO ALVAREZ

CUENCA - ECUADOR

2024

DIOS, PATRIA, CULTURA Y DESARROLLO



UNIVERSIDAD CATÓLICA DE CUENCA

Comunidad Educativa al Servicio del Pueblo

UNIDAD ACADÉMICA DE SALUD Y BIENESTAR

CARRERA DE MEDICINA

**“AGENESIA DEL CUERPO CALLOSO:
REPORTE DE UN CASO”**

**TRABAJO DE TITULACIÓN PREVIO A LA OBTENCIÓN DEL
TÍTULO DE MÉDICO**

AUTOR: GREYS NAYELI SIVISACA LOJANO

DIRECTOR: DR. CHRISTIAN JARAMILLO ALVAREZ

CUENCA - ECUADOR

2024

DIOS, PATRIA, CULTURA Y DESARROLLO

DECLARATORIA DE AUTORÍA Y RESPONSABILIDAD

Greys Nayeli Sivisaca Lojano portador(a) de la cédula de ciudadanía N° **1900464916** Declaro ser el autor de la obra: “**AGENESIA DEL CUERPO CALLOSO: REPORTE DE UN CASO**”, sobre la cual me hago responsable sobre las opiniones, versiones e ideas expresadas. Declaro que la misma ha sido elaborada respetando los derechos de propiedad intelectual de terceros y eximo a la Universidad Católica de Cuenca sobre cualquier reclamación que pudiera existir al respecto. Declaro finalmente que mi obra ha sido realizada cumpliendo con todos los requisitos legales, éticos y bioéticos de investigación, que la misma no incumple con la normativa nacional e internacional en el área específica de investigación, sobre la que también me responsabilizo y eximo a la Universidad Católica de Cuenca de toda reclamación al respecto.

Cuenca, 8 de febrero de 2024

F: 

GREYS NAYELI SIVISACA LOJANO
C.I. 1900464916

CERTIFICACIÓN DEL DIRECTOR / TUTOR

Certifico que el presente trabajo denominado "**AGENESIA DEL CUERPO CALLOSO: REPORTE DE UN CASO**" realizado por **Greys Nayeli Sivisaca Lojano** con documento de identidad No. **1900464916**, previo a la obtención del título profesional de Médico, ha sido asesorado, supervisado y desarrollado bajo mi tutoría en todo su proceso, cumpliendo con la reglamentación pertinente que exige la Universidad Católica de Cuenca y los requisitos que determina la investigación científica.

Cuenca, 8 de febrero de 2024

F: 

**Dr. CHRISTIAN ANDRES JARAMILLO
ALVAREZ
DIRECTOR / TUTOR**

DEDICATORIA

La presente tesis está dedicada al Creador que con su inmensa fidelidad y bendiciones me ha permitido terminar la carrera, a mis padres Edinson Portilla y Patricia Lojano por su inagotable amor, apoyo incondicional y comprensión a lo largo de esta ardua carrera académica enseñándome que a pesar de las adversidades que se puedan presentar en el camino nunca debo rendirme.

A mis hermanos Jhosue y Jose por todo el apoyo que me han dado siendo el principal motor para seguir mis sueños, especialmente a mi hermana Micaela que me ha dado grandes lecciones en mi vida convirtiéndome en una mejor persona.

También otra persona muy importante en mi vida como lo es David Sivisaca, quien me dio fuerzas con sus consejos y me apoyo económicamente.

A mis primos Danner, Esnyder, Issac y Sarai por estar conmigo acompañándome todos estos años los considero como mis hermanos y les agradezco las innumerables alegrías.

A mis amigos Gabriela Jadan, Katherine Maquilon e Santiago Criollo el camino no hubiera sido igual sin ustedes que hicieron mi vida universitaria mucho más fácil y divertida.

Y por último a alguien muy especial que me acompañó incondicionalmente a lo largo de toda mi carrera dándome muchos momentos de felicidad y sosteniéndome en mis momentos tristes.

AGRADECIMIENTO

Quisiera expresar mi profundo agradecimiento a todas las personas que han contribuido de manera significativa a la realización de este trabajo.

En primer lugar, quiero agradecer a mi tutor, el Dr. Christian Jaramillo, por su orientación experta, su paciencia infinita y su inquebrantable apoyo a lo largo de este proceso de investigación. Sus conocimientos, sugerencias y comentarios críticos han sido fundamentales para dar forma a este trabajo y llevarlo a su realización final.

Agradezco de todo corazón a mis padres, y a mi familia, por su amor incondicional, su constante apoyo y sus palabras de aliento que me han motivado a alcanzar mis metas académicas.

A mis amigos y seres queridos, por su comprensión, su ánimo y su presencia constante durante los momentos de desafío y dedicación que implicó este proyecto.

Finalmente, agradezco a todas las personas que, de una forma u otra, han contribuido a este trabajo y han sido parte importante de mi camino académico y personal.

Esto no hubiera sido posible sin la generosidad, el compromiso y el apoyo de todas estas personas, a quienes dedico este logro con profundo agradecimiento.

RESUMEN**“AGENESIA DEL CUERPO CALLOSO: REPORTE DE UN CASO”****Greys Nayeli Sivisaca Lojano****Universidad Católica de Cuenca: gnsivisacal16@est.ucacue.edu.ec**

La agenesia del cuerpo calloso se define como la malformación congénita que se presenta por la ausencia parcial o total de las principales fibras comisurales del cuerpo calloso que permiten la conexión de los hemisferios cerebrales. Su etiología es incierta debido a que se considera que la mayoría de casos son por una causa aislada por ello resulta esencial una historia clínica detallada, una valoración de imagen adecuada con ecografía y resonancia magnética debido a que los pacientes que presentan dicha enfermedad presentan deficiencias intelectuales o psicosociales. Por lo cual se realiza un estudio de reporte de caso cuyo objetivo es describir la evolución clínica de un paciente con diagnóstico de agenesia del cuerpo calloso a través de un análisis crítico, apoyándose en la literatura disponible sobre el tema seleccionando artículos publicados en los últimos 5 años. El estudio corresponde a un paciente femenino de 11 años que a partir de los 5 meses sufre un retraso en el neurodesarrollo es tratada por neurólogo pediatra que recomienda realizarle una resonancia magnética donde se visualiza una ausencia del cuerpo calloso, ventrículos laterales dismórficos con pérdida de septum pellucidum, paciente diagnosticada a los 3 años de vida con tratamiento a base de terapias físicas y de lenguaje.

Palabras clave: Cuerpo calloso, malformación congénita, agenesia, septum pellucidum, resonancia magnetica

ABSTRACT

Agenesis of the corpus callosum is defined as a congenital malformation characterized by partial or complete absence of the primary commissural fibers of the corpus callosum, which allow the connection between the cerebral hemispheres. Its etiology is uncertain since most cases are considered to be isolated incidents, thus requiring a detailed clinical history and appropriate imaging assessment with ultrasound and magnetic resonance imaging. Patients with this condition often exhibit intellectual or psychosocial deficiencies. Therefore, a case report study aimed to describe the clinical evolution of a patient diagnosed with agenesis of the corpus callosum through a critical analysis supported by available literature on the subject, selecting articles published within the last five years. The study involves an 11-year-old female patient who experienced developmental delay from the age of 5 months. A pediatric neurologist evaluated her and recommended a magnetic resonance imaging scan, revealing the absence of the corpus callosum and dysmorphic lateral ventricles with loss of the septum pellucidum. The patient was diagnosed at the age of 3 years and received treatment consisting of physical and language therapies.

Keywords

CAES corpus callosum, congenital malformation, agenesis, septum pellucidum, magnetic resonance imaging

INDICE

RESUMEN	7
ABSTRACT	8
INTRODUCCIÓN	10
OBJETIVOS	10
General	10
Específicos:	11
JUSTIFICACIÓN	11
METODOLOGÍA	11
CAPÍTULO	11
MARCO TEÓRICO	11
DEFINICIÓN	12
ETIOLOGÍA	12
COMPLICACIONES	13
CLASIFICACIÓN	13
DIAGNÓSTICO	14
TRATAMIENTO	14
REPORTE DEL CASO CLÍNICO	15
EVOLUCIÓN	19
DISCUSIÓN	20
CONCLUSIÓN	22
CONFLICTO DE INTERÉS	22
BIBLIOGRAFIA	23

INTRODUCCIÓN

En el cerebro humano, el cuerpo calloso juega un papel muy importante siendo el principal sistema de asociación interhemisférica a través de fibras axonales que forman parte de la sustancia blanca permitiendo la integración y transmisión de información en diversas regiones corticales. Esta relación es crucial para el desarrollo funcional, sensorial, motor, vasomotor y cognitivo. Cuando el desarrollo cerebral es inadecuado se presentan discapacidades intelectuales esto afecta al menos el 1% de la población y como resultado representará un gran problema de salud pública.

La agenesia del cuerpo calloso es un defecto congénito que se presenta entre la 7 o 20 semana de embarazo como una afección parcial o total de las fibras comisurales del cuerpo calloso, a pesar de los avances tecnológicos la etiología es desconocida, pero en múltiples estudios lo atribuyen principalmente a causas genéticas, trastornos vasculares maternos o infecciones, puede suscitarse de manera aislada o con alteraciones sistémicas o del sistema nervioso, tal como es el caso del paciente que presenta en la actualidad un deterioro neuropsicológico que se evidencia con retraso mental, problemas del lenguaje y alteraciones a nivel motor como es falta de coordinación y dificultad para un control correcto de esfínteres.

Un dato relevante es que realizarse una ecografía obstétrica de control en el segundo trimestre de embarazo puede darnos un indicio de que el paciente presenta un diagnóstico de agenesia del cuerpo calloso a través de signos ecográficos indirectos como son la falta del septum pellucidum, desplazamiento de los ventrículos laterales, ventriculomegalia entre otros, pero el examen considerado Gold estándar para la patología es la resonancia magnética por su alta sensibilidad y especificidad.

En la actualidad no existe un tratamiento específico, pero se evidencia que por medio de diferentes terapias de rehabilitación que se deben iniciar desde la niñez, el paciente tendría un avance mayor en su desarrollo cognitivo a causa de los procesos de plasticidad neuronal.

OBJETIVOS

General:

- Analizar un caso clínico de paciente con agenesia del cuerpo calloso.

Específicos:

- Describir la historia clínica del paciente debido a la poca prevalencia de la patología base.
- Analizar el neurodesarrollo psicológico y motor de esta patología.
- Realizar una revisión bibliográfica actualizada sobre agenesia del cuerpo caloso, etiología, diagnóstico, factores de riesgo y tratamiento.

JUSTIFICACIÓN

Se realizó una revisión en la que se presenta un paciente diagnosticado con agenesia del cuerpo caloso, en la que se expondrá de forma secuencial y ordenada toda la historia clínica, los exámenes complementarios realizados hasta la fecha con los diferentes tratamientos recomendados que se ha sometido. La prevalencia de esta enfermedad es baja, su clínica es variable y su presentación es insidiosa, por tal motivo la presentación del caso es un punto clave ya que beneficiara a los pacientes que padecen la enfermedad, asimismo tendrá un impacto académico debido a que proporciona información relevante que ayudará a los profesionales de salud a escoger mejores enfoques diagnósticos y terapéuticos para el manejo de la patología.

METODOLOGÍA

El trabajo presentado tuvo una metodología no experimental basada en un análisis de carácter descriptivo con la recopilación de datos del paciente que se fundamentó con la historia clínica, exámenes complementarios y valoraciones psicológicas que se realizaron al paciente. Se adjunta un consentimiento informado con el que se le explica al representante legal del paciente el uso de los diferentes documentos antes mencionados. También se incluyó imágenes del paciente y datos personales dados por sus familiares, respetando siempre su privacidad. Además, se dio uso de diferentes plataformas digitales como, PUBMED, Scopus, Web of Science, Google Académico, INTRAMED, Research Gate, etc, y se realizó una revisión bibliográfica donde se explicó de manera adecuada la patología del paciente.

CAPÍTULO**MARCO TEÓRICO**

El cuerpo caloso que se encuentra situado a nivel del techo de los ventrículos laterales, sobre el diencéfalo y posterior a la corteza cerebral es la parte axonal responsable de transmitir información interhemisférica a través de sus fibras, facilitando el cumplimiento de funciones

cognitivas, asociativas o ejecutivas, respuestas sensoriomotoras, proceso intelectual y regulación de sensaciones tanto sociales como emocionales (1).

Es importante mencionar que, una vez realizada la fusión de los hemisferios, la línea media con sus estructuras se encarga de originar la ruta de los axones después las neuronas corticales que se encuentran en la corteza cingulada se alargan y cruzan, siendo estos los primeros que ayudan a guiar a los axones siguientes de la mayoría de las neuronas corticales. Por último, con el incremento de la mielinización las fibras contralaterales que penetraron la placa cortical se reestructuran, por lo tanto, el cambio axonal como el estado de mielinización se inicia de modo dependiente, demostrando que el cuerpo calloso tiene un proceso netamente plástico (1)

DEFINICIÓN

La agenesia del cuerpo calloso se define como una malformación congénita determinada por la ausencia parcial o total de las principales fibras comisurales que ayudan a la conexión de los hemisferios cerebrales. La patología se origina debido a un mal desarrollo neuronal entre las 7 y 20 semanas de gestación, en estudios recientes se evidencia una prevalencia de al menos 1 de cada 4000 nacimientos (2,3).

ETIOLOGÍA

A pesar de los avances científicos su etiología es incierta se deduce que en la mayoría de casos se presenta como una condición aislada o también se puede derivar de un trastorno complejo que se presenta por cambios a nivel genético, exposiciones teratogénicas o malformaciones vasculares (4).

Haciendo referencias a las causas genéticas se pueden presentar por anomalías cromosómicas completas o parciales, incluyendo la trisomía 18 y 13, daños autosómicos dominantes y recesivos o monogénicos unidos al cromosoma X, que puede llegar a ser un novo o heredado. Si el paciente presenta una micromatriz cromosómica normal, la secuencia completa de exomas en la etapa prenatal nos ayudaría a identificar posiblemente la causa genética subyacente de la agenesia del cuerpo calloso. Otros factores de riesgo observados incluyen el consumo de alcohol en estado de gestación, presentar infecciones maternas por citomegalovirus o fenilcetonuria, toxoplasmosis, rubéola, casos de influenza en el embarazo y trastornos vasculares maternos (4,5).

En muchos casos se presentan anomalías en el cerebro; las más comunes se asocian con alteraciones en el sistema ventricular como son: hidrocefalia, colpocefalia, microcefalia, espasmos infantiles, neuropatía progresiva, daños en el desarrollo cortical con circunvoluciones deficientes, quistes, lipomas en los hemisferios cerebrales y modificaciones en la fosa posterior como es el síndrome de Dandy-Walker, malformaciones de Chiari II o III y romboencefalosinapsis (6).

COMPLICACIONES

Se debe tomar en cuenta que los pacientes que padecen agenesia del cuerpo calloso presentarán deficiencias tanto: cognitivas, psicosociales y discapacidad en el aprendizaje que pueden ir desde leves, moderados o graves, son detectables principalmente en las siguientes áreas: velocidad de procesamiento cognitivo reducido, dificultad con el razonamiento abstracto o la resolución de problemas complejos, transmisión inadecuado de información sensoriomotora, coordinación motora bimanual, en el proceso de aspectos fonéticos y semánticos sutiles en el lenguaje y en la conducta psicosocial. También en algunos casos presentan manifestaciones neuropsiquiátricas como son la depresión, esquizofrenia, psicosis, delirios, desregulación emocional y problemas de conducta (7,8).

Esto provoca no solo problemas cognitivos sino también sociales debido a que se les dificulta mucho integrar y aprender información nueva tanto verbal como social tienden a ser muy literales porque no comprenden los dobles sentidos, también se les dificulta el lenguaje no verbal o entender emociones que no se expresan por tal motivo la interacción con las demás personas se vuelve muy complejo, en muchas ocasiones los síntomas presentados se pueden confundir con otras patologías compatibles (9).

CLASIFICACIÓN

La agenesia del cuerpo calloso se clasifica en 3 tipos permitiéndonos identificar el grado de formación congénita:

1. Agenesia completa: Se presenta como una ausencia total del cuerpo calloso.
2. Disgenesia parcial: El cuerpo calloso es de menor longitud a nivel anteroposterior por causa de un elemento faltante.
3. Hipoplasia: El crecimiento del cuerpo calloso es normal a nivel de su longitud y en la formación de sus segmentos, pero presenta una afinación del mismo (6).

DIAGNÓSTICO

Con la tecnología y el conocimiento los métodos diagnósticos han avanzado, el ultrasonido es la técnica inicial para evaluación fetal y se recomienda a una edad gestacional media de 22 semanas, tratándose de evaluar signos ecográficos típicos como son ausencia parcial o total el cuerpo calloso a nivel sagital en plano medio que se los denomina signos directos o indirectos que se presentan como una colpocefalia, aumento de la forma y el tamaño de los ventrículos o un recorrido anormal de la arteria pericallosa. Actualmente, también se considera evaluar el complejo anterior a nivel del plano transventricular rutinario, para optimizar mejor la detección de daños supratentoriales ubicados en la línea media (10).

En cambio, la resonancia magnética se la realiza después del nacimiento para completar la información e identificar mejor las malformaciones acompañantes, debido a enfermedades como la disgenesia del cuerpo calloso o las anomalías en la fosa posterior, se identifican mejor y de manera más efectiva a diferencia con la ecografía fetal. En fin, se debe tomar en cuenta que para disminuir los falsos positivos se deben usar las dos técnicas de imagen de forma unida, para proveer un mejor diagnóstico (11).

También se puede realizar la amniocentesis para estudios genéticos, examen de microarrays cromosómicos o para detección de infecciones congénitas. Una vez diagnosticado prenatalmente el paciente necesita ser manejado por un equipo multidisciplinario que comienza con una historia clínica y examen físico completo, imágenes del sistema urinario, gastrointestinal, respiratorio, cardiovascular, así como estudios metabólicos o pruebas de potenciales evocados somatosensoriales, entre otras. (12).

TRATAMIENTO

Un tratamiento adecuado se debe iniciar a una edad temprana con un equipo multidisciplinario compuesto por un pediatra, neurólogo, psiquiatra, ortopedista y un fisioterapeuta (13).

Si el paciente presenta convulsiones el tratamiento correcto se lo realiza con anticonvulsivantes, con un neurólogo experimentado, el medicamento carbonato de litio puede ser de gran ayuda en problemas de conducta.

Cuando existe trastorno a nivel musculoesquelético se recomienda terapia física y rehabilitación para regular y aumentar tanto el tono como la fuerza muscular para la movilidad, disminuyendo a su vez complicaciones ortopédicas, contracturas a nivel de manos o pies y escoliosis, en caso

sea necesario el paciente incluirá andadores, bastones, ortesis, sillas de ruedas, aparatos ortopédicos y cochecitos adaptables para ayudar a movilizar al paciente. Si se presenta escoliosis dependiendo de la gravedad se necesitaría resolución quirúrgica, en episodios psicóticos los neurolépticos en dosis mínimas son útiles (13).

La mayoría de pacientes presenta discapacidad intelectual por lo que se recomienda terapia del lenguaje, ocupacional y de alimentación, unido a servicios de salud mental en la niñez con educadores especiales y especialistas de discapacidad sensorial (13).

REPORTE DEL CASO CLÍNICO

Paciente femenino de 11 años de edad de etnia mestiza, procedente y residente de la ciudad de Loja, con diagnóstico de agenesia del cuerpo calloso a los 3 años, confirmado mediante resonancia magnética. Con antecedentes prenatales madre de 37 años al momento del parto, gestas: 5, partos:2, abortos: 2, cesáreas: 1, hijos muertos: 2, hijos vivos: 3, fue producto de la quinta gesta. Controles prenatales: 9, ecografías: 3 con reporte de polihidramnios, no refiere infecciones, al sexto mes presenta actividad uterina sin sangrados. Toma hierro y vitaminas desde el segundo mes de embarazo. Antecedentes natales: nace de 37 semanas por cesárea por polihidramnios y compromiso del bienestar fetal. Peso: 2900 gr, Talla: 49 cm, Apgar: 9-9 (llanto inmediato).

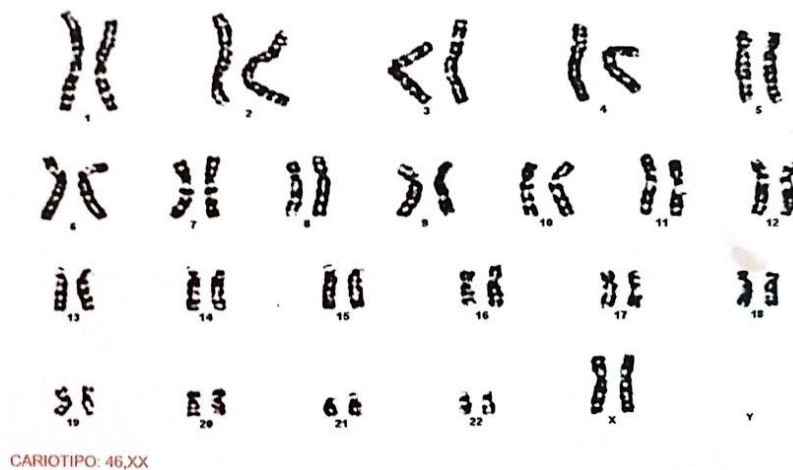
Al examen físico se evidencia apariencia general: regular, piel: rosada, cabeza: normocefalica, ojos: pupilas isocóricas y normorreactivas, nariz: corta con **(Imagen 1)**, puente nasal plano con fosas nasales permeables, boca: mucosas orales húmedas, tórax: campos pulmonares ventilados, corazón: R1 y R2 de tono e intensidad normal, sincrónicos con el pulso, abdomen: blando, depresible, no doloroso a la palpación, ruidos hidroaéreos presentes, extremidades superiores: simétricas, móviles, extremidades inferiores: en genu valgum tono y fuerza muscular disminuidas. Con signos vitales dentro de parámetros normales, medidas antropométricas: talla: 121 cm, peso: 24 kg.

Imagen 1: Hallazgos clínicos de paciente con síndrome de Agenesia del Cuerpo Calloso, puente nasal plano, extremidades inferiores en genu valgum.



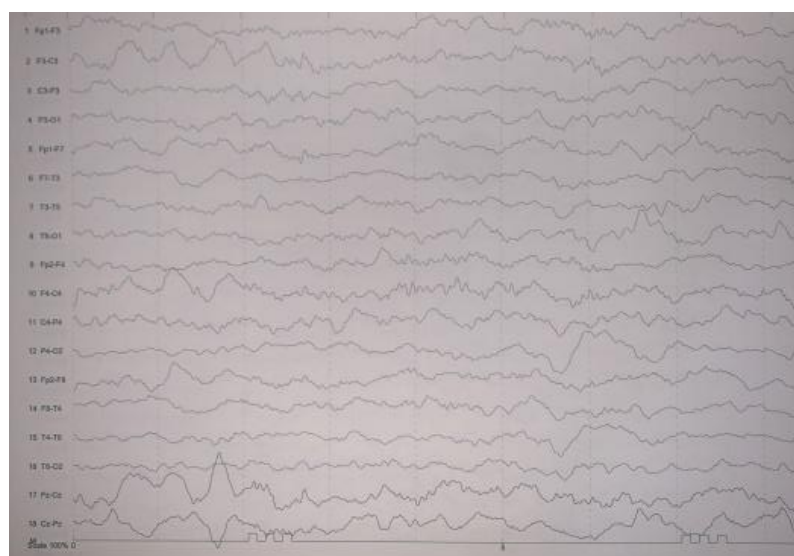
Antecedentes postnatales: al quinto mes de vida paciente comienza a presentar retraso en el desarrollo ponderal acompañado de pérdidas en los hitos del desarrollo, por tal motivo acude a pediatría que durante la consulta le recomienda ir con un neurólogo pediatra quien decide mantener controles y realizar exámenes

Se le realizan exámenes complementarios al 1 año 2 meses como resultados de biometría, análisis hormonal, uroanálisis, electrolitos se presenta una elevación del Na: 156 mEq/L (rango normal 135/ 145) por tal motivo se mantiene en control por resultados de hipernatremia por tal motivo se le prescribe Desmopresina 10 mg (1 puff) c/ 24 horas todos los días durante 3 meses con control de electrolitos a las 48 horas. Y resto de resultados sin evidencia de alteraciones. Padres del paciente se realizan test genéticos donde se detecta como factor tóxico exposición del padre al plomo por 5 años y familiares paternos con antecedentes de discapacidades intelectuales y físicas, también estudios citogenéticos (**Imagen 2**) donde ni los cromosomas del tipo XX ni los autosomas presentan una morfología sensiblemente diferente del cariotipo femenino normal.

Imagen 2: Estudio Genético- Cariotipo

Fuente: Laboratorio de diagnóstico molecular de alta especialidad Bioncogen

El electroencefalograma (**Imagen 3**) en sueño inducido en fase II- III, no presenta alteraciones. El electroaudiometría, otoscopia y valoración oftalmológica se concluyen normales, un ecocardiograma modo M, estudio Doppler conjuntamente con una ecografía abdominal y radiografía de pelvis sin hallazgos patológicos.

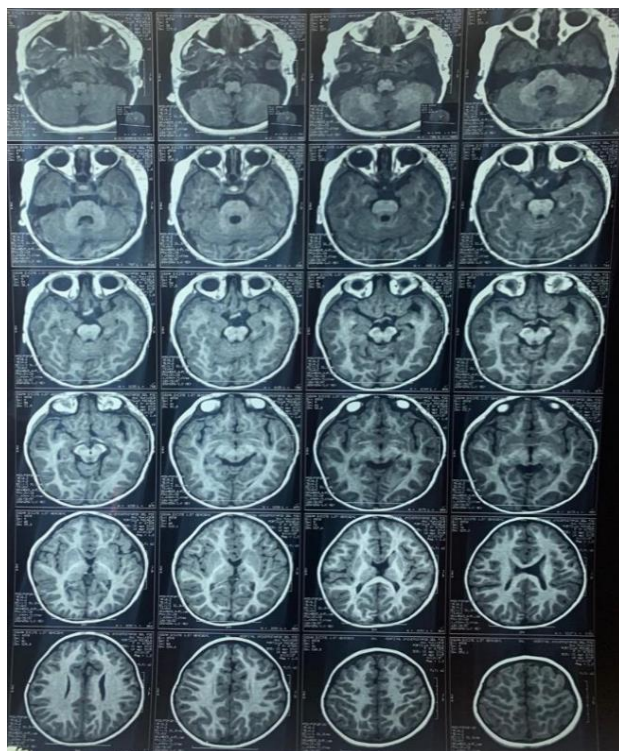
Imagen 3: Electroencefalograma en sueño inducido

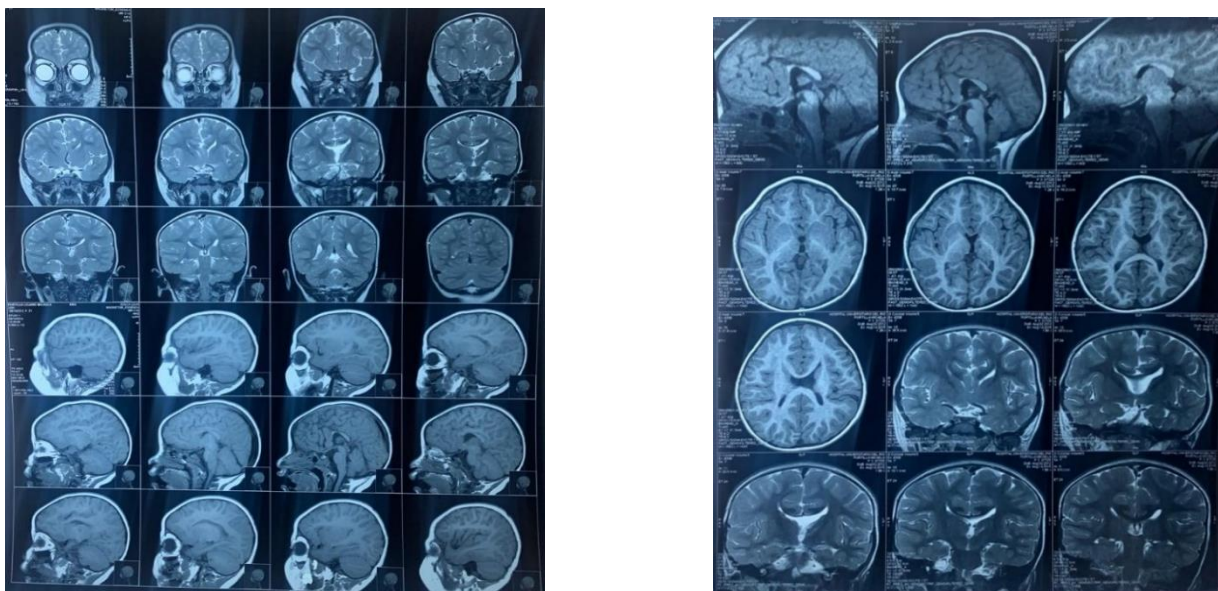
Fuente: Laboratorio de Neurofisiología Monte Sinai

Se le realiza la primera resonancia magnética de cerebro a los 2 años de edad en la ciudad de Loja, de los cuales no se obtiene las imágenes, pero si el reporte que tenían los familiares, donde los hallazgos demuestran una fosa posterior y cuarto ventrículo dentro de limitaciones normales. El cuerpo anterior, rodilla y rostrum no se visualizan claramente, en relación con distorsión mínima, el esplenio y cuerpo del cuerpo calloso normales. Las astas frontales son rudimentarias, con tendencia a la coaptación, hay ausencia de septum pellucidum, las astas temporales occipitales están bien conformadas. Se impresiona cierto grado de hipoplasia de los lóbulos frontales. También una tomografía axial computarizada del encéfalo donde se observan límites normales en ventana ósea se observa suturas permeables, con un espesor de 2 mm de promedio y fontanelas cerradas.

Se le realiza una segunda resonancia magnética (**Imagen 4**) en la ciudad de Cuenca a la edad de 3 años, donde se concluye que la paciente tiene agenesia del cuerpo calloso con hipogenesia de rodilla y cuerpo, comisura anterior hipoplasia, esplenio y circunvoluciones de características normales, no hay evidencia de heterotopias, ventrículos laterales dismórficos con ausencia de septum pellucidum.

Imagen 4: Resonancia magnética de Cráneo





Fuente: Hospital del Rio

Paciente es valorado por centro de desarrollo infantil CIDUC donde se le realiza un test de Brunet Lezine Revisado (Baby test): Donde la paciente presenta al momento 3 años, pero su edad de desarrollo son 10 meses 15 días, CD: 25.48, Postura: ED: 12 meses. Coordinación: ED: 9 meses 12 días, Lenguaje: ED: 8 meses, Social: ED: 12 meses. También una guía de multitareas Argentina de 0 a 12 meses: obteniendo los siguientes resultados en el área motriz gruesa: cumple el 93,65 %, área motriz fina un 72.22%, cognitiva: del 100 %, área de lenguaje 82. 14%, área social 79.31% y área autoayuda: cumple el 92 % de las destrezas para esta edad. Luego de las pruebas aplicadas, se puede señalar que la paciente presenta un retraso global del desarrollo psicomotor.

En la terapia física se concluye que presenta un retraso del desarrollo motor con una edad de desarrollo de 8 meses. La evaluación, no presenta acortamientos musculares, rodillas de genu recurvatum, caída de los arcos plantares con tendencia a la inversión, hipotonía de las extremidades inferiores, realiza sedestación y arrastre, no hay bipedestación, el plan de tratamiento mantener a la paciente con terapias de lenguaje, cognitivo y físicas a través del gateo, bipedestación, marcha lateral y libre conjuntamente con plantillas ortopédicas con alza medial de 14 mm y botón intermetatarsiano de 5 mm.

EVOLUCIÓN

En la actualidad la paciente no ha tenido necesidad de tomar ninguna medicación se la mantiene bajo programas de terapias físicas y de lenguaje dos veces por semana desde los 2 años debido a que presenta un deterioro grave que en la infancia se considera normal pero que es más notorio

ahora que la paciente tiene 11 años. Con las diferentes terapias que ha realizado la paciente con los años se ha evidenciado un progreso en su desarrollo psicomotor al punto de llegar a dominar la marcha libre y la bipedestación, presenta dificultad en su actividad motora tanto gruesa como fina por lo que no se puede alimentar por sí sola, no se evidencia mejoría en el lenguaje para comunicarse lo realiza a través pequeños sonidos como son balbuceos, gritos o llanto, no controla esfínteres por tal motivo paciente necesita cuidados en todo momento.

DISCUSIÓN

El cuerpo calloso es el encargado de que se conectan los dos hemisferios cerebrales y permitan el paso de las señales a varias secciones de la corteza del hemisferio contralateral través de millones de axones, se inicia formando a los 2 meses y medio de gestación y se termina de desarrollar entre la semana 18 a 20 de embarazo. La agenesia del cuerpo calloso se la define como una malformación cerebral congénita que se presenta morfológicamente por la ausencia total o parcial del cuerpo calloso (14).

Hofman J et al. (15), nos informa que la prevalencia de la agenesia del cuerpo calloso es de es de 1:5000 o 1:4000 (0,020 - 0,025%) debido a que en los primeros años de vida de los pacientes tiene un curso asintomático. Das J et al. (14) en cambio nos reporta una incidencia de 0,5 % a 70 cada 10.000 nacimientos y una prevalencia de discapacidad en sus pacientes de 230 casos cada 10.000 (2,3%).

Guadarrama P et al. (12), presenta el caso de un niño de 8 años diagnosticado de agenesia del cuerpo calloso mediante ecografía craneal, tomografía computarizada y resonancia magnética a los 4 años, se mantuvo bajo seguimiento médico y no presenta ninguna malformación craneofacial, ni trastorno neuropsiquiátrico, ni discapacidad intelectual en la infancia. En la actualidad su coeficiente intelectual no se ve alterado.

En cambio, Raile V et al. (16), en un estudio realizado en Alemania en el Centro para Niños con Enfermedades Crónicas de Charité desde 2010 hasta el 2019, se realiza un análisis con 484 pacientes diagnosticados con agenesia del cuerpo calloso aislado, se concluyó que dos tercios de los niños (403) presentan un desarrollo neurológico casi normal mostrando dificultades en la coordinación, en el control motor grueso o fino a nivel del área de lenguaje y el estado cognitivo, a pesar de que los datos fueron favorables realizando un seguimiento de 23 pacientes valorados, 15 presentaron un desarrollo normal con un rango de edad de (7 meses a 6 años), solo 5 de 23 manifestaron un retraso moderado (entre los 2 años a 7 años) y 3 de 23 tenían un

retardo grave (en el rango de 4 a 9 años). Sin embargo, existió una diferencia en los grupos debido a que los pacientes que presentaban mejores resultados son más jóvenes, entonces los autores destacan que no se puede sacar conclusiones concretas sobre el desarrollo neurológico debido a que muchos niños que presentan un desarrollo normal a edades tempranas pasaron al grupo de retraso moderado o grave cuando se los revaluó unos años después con una edad mayor.

Debido a la comparación de los estudios realizados se demuestra que los pacientes en sus primeros años de vida inician con un desarrollo neurológico posiblemente normal, como relatan los autores Raile V (16) y Guadarrama P (12) que posteriormente puede verse afectado.

Zhang Y. (17), nos menciona que para realizar el diagnóstico de agenesia del cuerpo calloso se utiliza la ecografía prenatal. El cual realizó un estudio con 544 fetos que se suponía que presentaban anomalías del sistema nervioso central, 143 poseían un diagnóstico de ACC, los resultados demostraron que el ultrasonido prenatal tiene un diagnóstico satisfactorio con una alta sensibilidad y especificidad de un 95 %.

Hu Y et al. (18), en su análisis retrospectivo entre el 2017 al 2020 que incluyó a 38.586 embarazos a todas estas mujeres se les realizó un ultrasonido entre los 11-14, 20-24, 28-34 y 34-38 semanas de gestación y las anomalías encontradas se confirman mediante resonancia magnética. El porcentaje de detección de enfermedades del sistema nervioso central mediante ecografía desde el primer hasta el tercer trimestre eran del 32%, 22%, 25% y 16%, respectivamente presentando solo un 5 % de anomalías no detectadas a través de una ecografía prenatal. Esto nos dio como resultados que un 1/3 de las patologías del sistema nervioso central pueden ser diagnosticadas con un ultrasonido permitiendo que los padres tengan asesoramiento médico.

Min P et al. (19) en su análisis se estudiaron 42 pacientes que presentaban agenesia del cuerpo calloso fetal diagnosticados con una ecografía prenatal, 18 de esos casos presentaban ACC completo y 24 con ACC parcial en cambio la resonancia magnética diagnóstico 11 casos de agenesia del cuerpo calloso completo, ACC parcial en 16 casos y no presentan enfermedad de ACC en 15 pacientes. Al nacimiento se pudo confirmar que 11 pacientes presentan agenesia del cuerpo calloso completo, solo 14 ACC parcial y 17 no presentaban patología de ACC. Demostrando que los resultados al realizar un examen ecográfico o de resonancia magnética son estadísticamente significativos ($p < 0,05$).

Comparando los estudios Zhang Y (17) y Hu Y (18), se concluye que la ecografía obstétrica en el segundo trimestre de embarazo es un método eficiente debido a su alta sensibilidad y especificidad para detectar malformaciones estructurales en el sistema nervioso central, pero la resonancia magnética nos permite observar más apropiadamente por tal motivo debe ser usado para realizar el diagnóstico prenatal definitivo

Vidal D et al. (20), describe un caso clínico de un adolescente de 17 años que es llevado a consulta con neurólogo después de presentar eventos convulsivos en dos ocasiones en un periodo de 6 meses, se le realiza una resonancia magnética donde se evidencia agenesia del cuerpo calloso y se da inicio con un tratamiento de carbamazepina 400 mg fraccionado en dos tomas, paciente evoluciona favorablemente y controla la crisis. Hernández T et al. (21) analiza el caso de un paciente de 4 meses de edad que al mes de nacido mediante ecografía de cráneo se diagnostica ACC y posteriormente un retraso en su desarrollo psicomotor acompañado de crisis tónica clónica generalizada por tal motivo se le decide dar un tratamiento a base de valproato de sodio obteniéndose buenos resultados conjuntamente con terapias ocupacional, logopedia y ozonoterapia a diario con un total de 20 sesiones de 4 horas. Entonces Das J et al. (14) describe que el tratamiento de primera línea en los pacientes con ACC es medicamentos antiepilépticos, fisioterapia, rehabilitación del lenguaje y visual conjuntamente con terapias psicológicas y psiquiátricas dependiendo del caso..

CONCLUSIÓN

La agenesia del cuerpo calloso es una malformación cerebral congénita presentando un porcentaje bajo de pacientes que la padecen, su etiología sigue siendo desconocida debido a que puede suscitarse como un defecto aislado o ir combinado con otras anomalías cerebrales. El diagnóstico clínico se realiza en la etapa prenatal a través de una ecografía, pero será necesario la realización de una resonancia magnética en etapas posteriores para establecer el diagnóstico definitivo y descartar anomalías cerebrales complejas. El impacto que tiene un diagnóstico temprano es importante debido a que se le dará un mejor manejo terapéutico dependiendo de la necesidad de cada paciente, pero recordando que siempre debe ir acompañado de terapias físicas y de lenguaje para ofrecerles una mejor calidad de vida.

CONFLICTO DE INTERÉS

Por parte del investigador no se declara ningún conflicto de interés en el desarrollo del presente trabajo

BIBLIOGRAFIA:

1. De León Reyes NS, Bragg Gonzalo L, Nieto M, Development and plasticity of the corpus callosum. *Development*. Development (Cambridge, England). 2020; 147(18). Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32988974/>
2. Rotmensch S, Monteagudo A. Agenesis of the Corpus Callosum. *American Journal of Obstetrics and Gynecology*. 2020; 223(6): B17–22. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33168219/>
3. Brown WS, Paul LK. The Neuropsychological Syndrome of Agenesis of the Corpus Callosum. *Journal of the International Neuropsychological Society*. 2019; 25(3):324–30. Disponible de: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30691545/>
4. Pânzaru MC, Popa S, Lupu A, Gavrilovici C, Lupu VV, Gorduza EV. Genetic heterogeneity in corpus callosum agenesis. *Frontiers in Genetics*. 2022; 30;13. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36246626/>
5. Tsai P, Shinar S. Agenesis of the corpus callosum: What to tell expecting parents?. *Prenatal Diagnosis*. 2023; 43(12):1527–35. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37794643/>
6. Restrepo LR, López PAC, Castillo LAC, Badillo FG. Abordaje diagnóstico de las alteraciones del cuerpo calloso: estado del arte. *Revista colombiana Radiología*. 2019; 30(2): 5147–52 Disponible en: <https://rcr.acronline.org/index.php/rcr/article/view/81/145>
7. Su JJ, Paul LK, Graves M, Turner JM, Brown WS. Verbal problem-solving in agenesis of the corpus callosum: Analysis using semantic similarity. *Neuropsychology*. 2023; 37(5):615–20 Disponible de: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC10330553/>
8. Popoola O, Olayinka O, Azizi H, Ojimba C, Khan T, Kallikkadan J, et al. Neuropsychiatric Manifestations of Partial Agenesis of the Corpus Callosum: A Case Report and Literature Review. *Case Reports in Psychiatry*. 2019; 1–8. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6452548/>
9. Izquierdo De La Puente A, del Sol Calderón P, García Moreno M, Blanco Fernandez R, Vizcaino Da Silva M. Neuropsychiatric symptoms related to agenesis of the corpus callosum. A case report. *European Psychiatry*. 2023; 66(S1):S892–2. Disponible en: <https://www.cambridge.org/core/journals/european->

[psychiatry/article/neuropsychiatric-symptoms-related-to-agenesis-of-the-corpus-callosum-a-case-report/03E65061EE36E21EF55790FF17C1E9FC](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33517337/)

10. Bernardes da Cunha S, Carneiro MC, Miguel Sa M, Rodrigues A, Pina C. Neurodevelopmental Outcomes following Prenatal Diagnosis of Isolated Corpus Callosum Agenesis: A Systematic Review. *Fetal Diagnosis and Therapy*. 2021; 48(2):88–95. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33517337/>
11. Pimentel I, Costa J, Tavares O, Fetal MRI vs. fetal ultrasound in the diagnosis of pathologies of the central nervous system. *European Journal of Public Health*. 2021; 1:31(Supplement_2) Disponible en: https://academic.oup.com/eurpub/article/31/Supplement_2/ckab120.079/6336194?searchresult=1
12. Guadarrama Ortiz P, Choreño Parra JA, de la Rosa Arredondo T. Isolated agenesis of the corpus callosum and normal general intelligence development during postnatal life: a case report and review of the literature. *Journal of Medical Case Reports*. 2020;14(1) Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC7014647/>
13. Gauvreau C, Brisson, JD, Dupré N. Hereditary Motor and Sensory Neuropathy with Agenesis of the Corpus Callosum. In M. P. Adam (Eds.) et. al., *GeneReviews* University of Washington Seattle. 2006 feb. updated 2020. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/20301546/>
14. M Das J, Geetha R. *Corpus Callosum Agenesis*. StatPearls Publishing. 2020. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK540986/>
15. Hofman J, Hutny M, Sztuba K, Paprocka J. Corpus Callosum Agenesis: An Insight into the Etiology and Spectrum of Symptoms. *Brain Sciences*. 2020; 10(9):625. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC7565833/>
16. Raile V, Herz NA, Promnitz G, Schneider J, Tietze A, Kaindl AM. Clinical Outcome of Children With Corpus Callosum Agenesis. *Pediatric Neurology*. 2020; 112: 47–52 Citado de: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32911263/>
17. Zhang Y. Prenatal ultrasound for the diagnosis of the agenesis of corpus callosum: a meta-analysis. *Journal of Maternal-fetal & Neonatal Medicine*. 2023;36(2). Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37365011/>
18. Hu Y, Sun L, Feng L, Wang J, Zhu Y, Wu Q. The role of routine first-trimester ultrasound screening for central nervous system abnormalities: a longitudinal single-center study using an unselected cohort with 3-year experience. *BMC pregnancy and*


childbirth. 2023; 23(1):312. Disponible en:
<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37138220/>

19. Min AP, Zou LH. Application of prenatal ultrasonography and magnetic resonance imaging on fetal agenesis of corpus callosum. *Ginekologia polska*. 2020; 91(3):132–6. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32266953/>
20. Vidal DG, Pacheco OR, Isla MI. Neuroplasticidad en adolescente con agenesia del cuerpo calloso asociado a epilepsia. *Revista Finlay*. 2021; 11(1):93–9. Disponible en: <https://revfinlay.sld.cu/index.php/finlay/article/view/806/1947>
21. Hernández Velasco T, Seoane Piedra J, Pérez Chio IM. Intervención temprana en un lactante con agenesia de cuerpo calloso. *Revista Cubana de Pediatría*. 2020;92(4). Disponible en: [:http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-75312020000400012](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-75312020000400012)

**AUTORIZACIÓN DE PUBLICACIÓN EN EL
REPOSITORIO INSTITUCIONAL**

Greys Nayeli Sivisaca Lojano portador(a) de la cédula de ciudadanía N° **1900464916**. En calidad de autor/a y titular de los derechos patrimoniales del trabajo de titulación “**AGENESIA DEL CUERPO CALLOSO: REPORTE DE UN CASO**” de conformidad a lo establecido en el artículo 114 Código Orgánico de la Economía Social de los Conocimientos, Creatividad e Innovación, reconozco a favor de la Universidad Católica de Cuenca una licencia gratuita, intransferible y no exclusiva para el uso no comercial de la obra, con fines estrictamente académicos y no comerciales. Autorizo además a la Universidad Católica de Cuenca, para que realice la publicación de éste trabajo de titulación en el Repositorio Institucional de conformidad a lo dispuesto en el artículo 144 de la Ley Orgánica de Educación Superior.

Cuenca, **8 de febrero de 2024**


F:

GREYS NAYELI SIVISACA LOJANO

C.I. 1900464916