



## Diagnóstico en la adolescencia de un caso con agenesia del cuerpo calloso

### Diagnosis in adolescence of a case with agenesis of the corpus callosum

Yanneris Parada Barroso<sup>1</sup> <http://orcid.org/0000-0002-9217-3157>

Jenrry Alvarez Cruz<sup>1\*</sup> <https://orcid.org/0000-0003-4482-0126>

Milay Espinosa Marbella<sup>1</sup> <http://orcid.org/0000-0003-1511-2032>

Juan Rolando Torres<sup>1</sup> <https://orcid.org/0000-0002-9227-4716>

Yanet Romero Reinaldo<sup>1</sup> <https://orcid.org/0000-0001-9349-6831>

<sup>1</sup>Universidad de Ciencias Médicas de las FAR. Hospital Militar Central “Dr. Luis Díaz Soto”. La Habana, Cuba.

\*Autor para la correspondencia. Correo electrónico: [jenrryalvarez47@gmail.com](mailto:jenrryalvarez47@gmail.com)

#### RESUMEN

**Introducción:** El cuerpo calloso es una de las estructuras anatómicas más prominentes en el cerebro humano. Su agenesia es infrecuente, comúnmente asociada con retraso mental y diagnosticada en los primeros años de vida.

**Objetivo:** Presentar el caso clínico de un adolescente con diagnóstico tardío de agenesia del cuerpo calloso y sin retraso mental.

**Caso clínico:** Paciente masculino de 18 años con antecedentes patológicos personales de trastorno por déficit de atención e hiperactividad y rendimiento intelectual normal bajo, diagnosticados desde la etapa escolar. Acudió a consulta por presentar episodios de pérdida de conciencia, de alrededor de 2 meses de evolución y síntomas sugestivos de un trastorno adaptativo. Al examen físico solo se constataron dismorfias faciales. Como parte del estudio, se le realizó resonancia magnética simple, en que se informó agenesia del cuerpo calloso.

<http://scielo.sld.cu>

<https://revmedmilitar.sld.cu>



**Conclusiones:** La agenesia del cuerpo calloso es una malformación neurológica infrecuente y poco diagnosticada en la adolescencia, que se debe sospechar en presencia de antecedentes familiares de enfermedades psiquiátricas, dismorfias faciales y discapacidad intelectual.

**Palabras clave:** adolescente; agenesia del cuerpo calloso; diagnóstico tardío.

## ABSTRACT

**Introduction:** The corpus callosum is one of the most prominent anatomical structures in the human brain. Its agenesis or absence is infrequent, commonly associated with mental retardation and diagnosed in the first years of life.

**Objective:** To present the clinical case of an adolescent with a late diagnosis of agenesis of the corpus callosum and without mental retardation.

**Clinical case:** 18-year-old male patient with a personal pathological history of attention deficit hyperactivity disorder and low normal intellectual performance diagnosed since school age. He came to the clinic due to having episodes of loss of consciousness for about 2 months and symptoms suggestive of an adjustment disorder. The physical examination only revealed fascial dysmorphisms. As part of the study, a simple magnetic resonance imaging was performed, which reported agenesis of the corpus callosum.

**Conclusions:** Agenesia of the corpus callosum is a rare and underdiagnosed neurological malformation in adolescence, which should be suspected in the presence of a family history of psychiatric illnesses, facial dysmorphism, and intellectual disability.

**Keywords:** adolescent; agenesis of the corpus callosum; late diagnosis.

Recibido: 20/06/2024

Aprobado: 03/08/2024



## INTRODUCCIÓN

El cuerpo calloso es una estructura anatómica deriva de la *lamina terminalis* del neuroporo anterior del tubo neural, que comienza su formación entre las 11 y las 15 semanas de gestación. Es la comisura interhemisférica más importante, por estar compuesta por más de 200 millones de fibras,<sup>(1)</sup> cuya función fundamental es la conexión de ambos hemisferios para el intercambio de información de forma coordinada.<sup>(1,2,3,4)</sup>

Esta malformación es una lesión estática que puede ocurrir de forma aislada, asociada con otros síndromes que afectan al propio sistema nervioso central (SNC) o a otros sistemas.<sup>(1)</sup> Su frecuencia estimada es de 1,4 cada 10 000 nacimientos para la agenesia y 0,4 cada 10 000 nacimientos para la hipoplasia.<sup>(4)</sup> La prevalencia es de 0,3 a 0,5 % en la población general y de 2,3 % en individuos con discapacidad.<sup>(5)</sup>

Puede detectarse a cualquier edad, pero su diagnóstico se realiza por lo general en la primera infancia y es la malformación más común encontrada en el período prenatal.<sup>(1)</sup>

Desde el punto de vista clínico puede tener un curso asintomático o presentarse con convulsiones, que pueden estar asociadas a diferentes tipos de epilepsias, entre ellas algunos síndromes epilépticos de difícil manejo, retardo del desarrollo psicomotor (3-5 %), trastornos visuoespaciales y retraso mental (2,3 %).<sup>(1,3,6)</sup>

En los pacientes con pocos síntomas, o asintomáticos, es indispensable el diagnóstico por imágenes; entre ellos la resonancia magnética (RM) tiene gran importancia.

El objetivo de este trabajo es presentar el caso clínico de un adolescente con diagnóstico tardío de agenesia del cuerpo calloso, sin retraso mental.

## CASO CLÍNICO

Paciente masculino de 18 años de edad, que se evaluó en consulta de Neurología, por cuadros irritabilidad fácil y pérdida de conciencia, de aproximadamente 2 meses de evolución, relacionados con situaciones de frustración, estrés e ira. Iniciaba con sensación de inquietud, frialdad, temblores en todo el cuerpo,



palpitaciones y luego pérdida de conocimiento, que duraba hasta 5 minutos. Al recuperarse, no presentaba amnesia de lo ocurrido; la recuperación era inmediata y no refería otros síntomas acompañantes.

Al interrogatorio:

- Ambos padres con antecedentes de trastornos psiquiátricos inespecíficos, referidos sin diagnóstico definido.
- Edad escolar en enseñanza especial, hasta alcanzar el 6<sup>to</sup> grado.
- Nivel educacional alcanzado: obrero calificado.
- Antecedentes patológicos personales: trastorno de atención con hiperactividad en la infancia, espina bífida y retraso del aprendizaje durante la enseñanza primaria.

Examen físico general: dismorfias faciales (orejas de baja implantación, micrognatia, puente nasal aplanado); talla de 183 cm; peso de 63 kg.

Examen neurológico: funciones motoras conservadas, así como las sensitivas y el lenguaje, sin evidencias de alguna disfunción neurológica.

Exámenes complementarios:

Estudios psicométricos:

- Test de Raven: coeficiente intelectual deficiente.
- Test de Rotter: rendimiento intelectual inferior.
- Test de Zung y Conde: depresión moderada.
- Escala de inteligencia para adultos de Weschler (WAIS–IV):
  - Escala verbal: rendimiento limítrofe o fronterizo.
  - Escala ejecutiva: normal promedio.
  - Evaluación general: normal bajo.

Las puntuaciones más bajas fueron en las preguntas de información y comprensión.

<http://scielo.sld.cu>

<https://revmedmilitar.sld.cu>

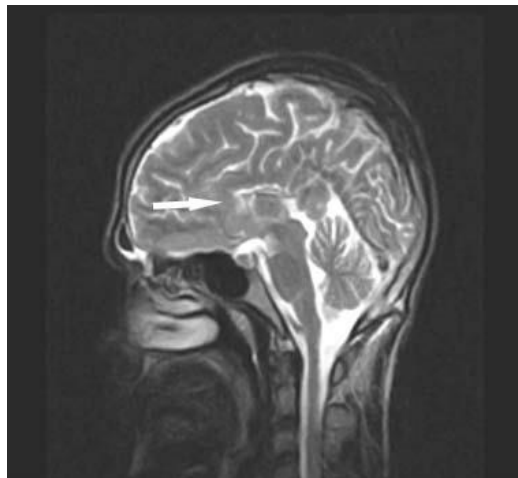


Valoración neurooftalmológica: sin alteraciones.

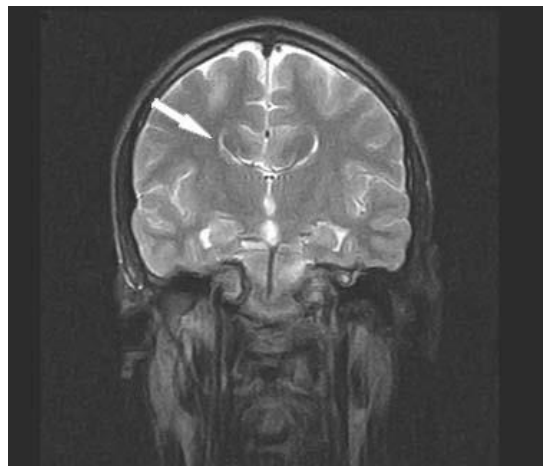
Electroencefalograma: patrón de puntas occipitales, sin otra alteración eléctrica.

Tomografía simple de cráneo: presencia de cuernos frontales pequeños, bilaterales en los ventrículos laterales.

Resonancia magnética del cráneo: ausencia del cuerpo calloso y los cuernos frontales de los ventrículos laterales (Fig. 1 y Fig. 2).



**Fig. 1** - Corte sagital en T2 en el cual se aprecia la ausencia del cuerpo calloso.



**Fig. 2** - Corte coronal en T2 en el cual se evidencia hipoplasia/ausencia de los cuernos frontales de los ventrículos laterales.



## COMENTARIOS

El desarrollo neuronal es un proceso temporal, continuo y organizado, en el que intervienen periodos críticos de la etapa fetal y continúan su desarrollo desde el nacimiento hasta alrededor de los 20 años de edad.<sup>(3)</sup>

*Matheus C* y otros<sup>(2)</sup> plantean que la agenesia del cuerpo calloso es un defecto cerebral congénito raro, descrito por primera vez por Albert Schinzel<sup>(3)</sup> en 1979 y que se puede asociar a deficiencias cognitivas y motoras. Cada niño diagnosticado tiene características distintivas.

Este defecto es causa de múltiples malformaciones, que si no son diagnosticadas en la etapa prenatal, comienzan con síntomas típicos de desconexión interhemisférica en el periodo postnatal, entre los que se encuentran: retraso mental grave (60 %), déficit visuales (33 %), dificultades para el lenguaje (29 %), disfagia (20 %), déficit motor y epilepsia.<sup>(5)</sup> En el paciente del estudio, se asoció con dificultades en el razonamiento complejo, la poca creatividad y la pobre resolución de problemas, presentes desde edades tempranas.

Estas manifestaciones son más evidentes al comenzar la educación formal, porque existe escasa colaboración y atención a las actividades. Se ha comprobado que la mejor forma de aprendizaje en estos pacientes, es el realizado a través de rutinas de repetición y por imitación de modelos de conducta. Los análisis complicados se afectan, porque muchas veces no tiene sensibilidad suficiente para percibir los pensamientos y sentimientos, o hay incompreensión de las expresiones faciales y los tonos de voz, pobreza en la expresión de los estados de ánimo y dificultades para imaginar las consecuencias potenciales del comportamiento.<sup>(7)</sup>

Autores como *Aljure VJ* y otros,<sup>(8)</sup> plantean un predominio del sexo masculino (2:1) y lo asocian con el consumo de alcohol en la madre durante el embarazo. La etiología genética es la más reportada; el 10 % tiene anomalías cromosómicas mayores (reordenamientos cromosómicos, como deleciones, translocaciones) y alrededor del 20-35 % tiene síndromes genéticos reconocibles (trisomía 8 y 18). Aproximadamente en el 55 % de los casos diagnosticados no se identifica la causa.



En el paciente de esta presentación, el antecedente familiar de la madre y el padre con enfermedad psiquiátrica y la presencia de varias dismorfias faciales, permiten inferir algún patrón de herencia, aunque no fue posible el diagnóstico de un síndrome genético *per se*.

Matheus C y otros<sup>(2)</sup> reportan que la disgenesia callosa aislada parece estar relacionada con un pronóstico más favorable hasta un 80 % de casos, elemento que coincide con el caso presentado, porque no fueron detectadas otras malformaciones del sistema nervioso.

Se concluye que la agenesia del cuerpo calloso es una malformación neurológica infrecuente y poco diagnosticada en la adolescencia, que se debe sospechar en presencia de antecedentes familiares de enfermedades psiquiátricas, dismorfias faciales y discapacidad intelectual.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Pérez Candela V. Diagnóstico por la imagen de la patología del cuerpo calloso en pediatría [Internet]. Canarias pediátrica. 2023 [acceso: 07/06/2024]; 47(1):14-27. Disponible en: <https://sctfpe.com/wp-content/uploads/2023/05/47-1-Diagnostico-por-la-imagen-de-la-patologia-del-cuerpo.pdf>
2. Matheus C, Beltran E, Araque F. Abordaje multidisciplinario de un paciente con agenesia del cuerpo calloso [Internet]. Revista de Neuro-Psiquiatría. 2021 [acceso: 04/06/2024]; 84(3):234-43. Disponible en: <https://reistas.upch.edu.pe/index.php/RNP/article/view/4039>
3. González VD, Aguilera POR, Chávez IMI. Neuroplasticidad en adolescente con agenesia del cuerpo calloso asociado a epilepsia [Internet]. Finlay. 2021 [acceso: 04/06/2024]; 11(1):93-9. Disponible en: <https://revfinlay.sld.cu/index.php/finlay/article/view/806>
4. Cobeñas Ricardo L, Laguna Kirof M, Tregua C, Blanco M, Vázquez N. El signo del puente colgante: una nueva perspectiva en el diagnóstico prenatal de la agenesia del cuerpo calloso [Internet]. Rev argent radiol. 2024; 88(1):89-91. DOI: [10.24875/rar.23000079](https://doi.org/10.24875/rar.23000079)
5. Hernández VT, Seoane PJ, Pérez CIM. Intervención temprana en un lactante con agenesia de cuerpo calloso [Internet]. Rev Cubana Pediatr. 2020 [acceso: 07/06/2024]; 92(4):1-16. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/cgi-bin/new/resumen.cgi?IDARTICULO=102467>

<http://scielo.sld.cu>

<https://revmedmilitar.sld.cu>



6. Aljure-Reales VJ, Rangel-Carrillo JJ, David Ramos J, Rodríguez-Bermúdez JA, Sebastián Rodríguez J. Agnesia del cuerpo calloso: un tema poco conocido [Internet]. CES Med. 2017 [acceso: 04/06/2024]; 31(2):172-9. Disponible en:  
<http://revistas.ces.edu.co/index.php/medicina/article/view/3886/2776>
7. Pânzaru MC, Popa S, Lupu A, Gavrilovici C, Lupu VV, Gorduza EV. Heterogeneidad genética en la agnesia del cuerpo calloso [Internet]. Frente Genet. 2022; 13:958570. DOI:  
[10.3389/fgene.2022.958570](https://doi.org/10.3389/fgene.2022.958570)
8. Aljure Reales VJ, Rangel Carrillo JJ, Ramos JD, Rodríguez Bermúdez JA, Rodríguez JS. Agnesia del cuerpo calloso: un tema poco conocido [Internet]. CES Med. 2017; 31(2):172-9. DOI:  
[10.21615/cesmedicina.31.2.6](https://doi.org/10.21615/cesmedicina.31.2.6)

#### **Conflictos de interés**

Los autores declaran que no existen conflictos de interés.

#### **Ética y consentimiento**

Se obtuvo el consentimiento informado del paciente, el cual autorizó a publicar las imágenes del presente artículo.

#### **Disponibilidad de datos**

Los datos utilizados para la presentación del caso, corresponden al Hospital Militar Central “Dr. Luis Díaz Soto”.