

Agenesia del cuerpo calloso, atrofia óptica y epilepsia. A propósito de un caso

Z. GARCÍA AMORÍN, E. RAMOS POLO, J. SALAS PUCH, R. ALVAREZ PÉREZ y J. LÓPEZ SASTRE

RESUMEN: Se presenta el caso de una lactante con ceguera y retraso psicomotor manifestando que asoció posteriormente crisis convulsivas generalizadas con escasa respuesta a tratamientos anticonvulsionales, llegándose tras su estudio al diagnóstico de agenesia del cuerpo calloso. Se realiza una revisión del tema a partir de la literatura de los últimos años.

PALABRAS CLAVE: ATROFIA ÓPTICA. EPILEPSIA. RETRASO PSICOMOTOR. AGENESIA DEL CUERPO CALLOSO.

CORPUS CALLOSUM AGENESIS, OPTIC ATROPHY AND EPILEPSY. APROPOS OF ONE CASE (SUMMARY): A case of corpus callosum agenesis in an infant manifested by blindness and severe psychomotor retardation, and subsequently associated with generalized seizures scarcely respondant to anticonvulsants is reported. A review of the recent literature on the subject has been carried out.

KEY WORDS: OPTIC ATROPHY. EPILEPSY. PSYCHOMOTOR RETARDATION. CORPUS CALLOSUM AGENESIS.

INTRODUCCIÓN

La agenesia del cuerpo calloso es una malformación en el desarrollo cerebral que puede presentarse como hallazgo único o bien asociarse a un amplio espectro de anomalías congénitas (1).

En más de una cuarta parte de los casos se asocia a anomalías oculares (2); las convulsiones primariamente generalizadas suelen ser un síntoma común presente en la mayoría de neonatos y lactantes con agenesia del cuerpo calloso y el retraso psicomotor se presenta en más del 80 % de los niños mayores de seis meses en el momento del diagnóstico, encontrándose en ellos un cociente intelectual menor de 80 dependiendo de las malformaciones asociadas (1, 4, 6).

Presentamos el caso de una lactante diagnosticada de agenesia del cuerpo calloso a partir de una clínica de ceguera y posterior desarrollo de un cuadro convulsivo generalizado.

CASO CLÍNICO

BVF hembra de ocho meses de edad, segunda hija de un matrimonio no consanguíneo que ingresa por presentar crisis convulsivas generalizadas. La madre padeció tuberculosis pulmonar cuatro años antes y un cólico nefrítico en el segundo trimestre del embarazo. Parto a término normal, peso 3.200 grs. (P50), talla 50 cms. (P50) y perímetrocefálico 34 cms. (P50). Entre sus antecedentes personales destaca un ingreso en otro centro a los do-

ce días de vida por ictericia y hemólisis por inmunosensibilización anti-A junto a probable sepsis. A los tres meses de edad es vista por un servicio de oftalmología por sospecha de déficit visual impresionando como amaurosis sin lesiones claras.

A los ocho meses comienza a presentar crisis tónicas generalizadas, a lo largo del día, coincidiendo con fiebre. En la exploración destaca ausencia de reacción a los estímulos luminosos y un importante retraso psicomotor. Peso y talla en el P90 estando el perímetrocefálico en el 93. En los exámenes complementarios presenta hemograma, VSG, glucosa, urea, iones, calcio, fósforo, amonio y gasometría normales. Bioquímica de orina normal. Un I.c.r. con celularidad y bioquímica normales. Rx de tórax y columna vertebral normales. EEG con trazado de abundante actividad paroxística bilateral, así como independencia en el registro electroencefalográfico de ambos hemisferios cerebrales (Fig. 1). Análisis de aminoácidos por cromatografía en capa fina en suero y en orina sin alteraciones. Cariotipo con técnica de bandas G con 46 cromosomas morfológicamente normales. Examen oftalmológico con evidencia de atrofia papilar

completa bilateral. La TAC craneal constata atrofia cerebral generalizada con dilatación importante del tercer ventrículo y separación de los ventrículos laterales (Fig. 2).

Se diagnosticó de agenesia del cuerpo calloso y se le puso tratamiento con fenobarbital a dosis habituales, reingresando en repetidas ocasiones en *status epileptico* requiriendo la asociación de distintos anticonvulsivantes, estando en la actualidad sin crisis con ácido valproico y fenobarbital.

DISCUSIÓN

El cuerpo calloso es una de las tres estructuras neopalias que surgen en la línea media durante el desarrollo del tubo neural. Su formación comienza hacia la décima semana de gestación y finaliza hacia la vigésima semana. Esta embriogénesis, larga en el tiempo, explica que una agenesia del cuerpo calloso pueda asociarse a diversas malformaciones cerebrales (holoprosencefalia, lisencefalia, paquigiria etc.) (1, 4, 5, 6).

En cuanto a la patogénesis de estas malformaciones se ha atribuido a causas vasculares, infecciosas o genéticas (1) que podrían actuar en dicho período de la gestación, pero aún no se ha demostrado de

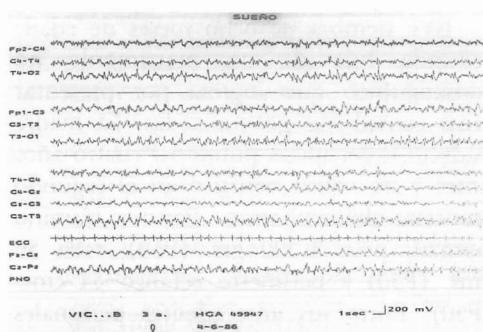


FIG. 1. EEG con trazado con abundante actividad paroxística bilateral así como independencia en el registro electroencefalográfico de ambos hemisferios cerebrales

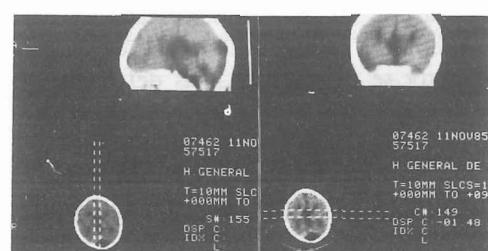


FIG. 2. TAC craneal con atrofia cerebral generalizada, dilatación del tercer ventrículo y separación de los ventrículos laterales

forma cierta. En ocasiones la agenesia del cuerpo calloso puede asociarse con otras anomalías como Síndrome de Rubinstein-Taybi, infección congénita, historia familiar de agenesia del cuerpo calloso, cromosomopatías, etc. (6).

La agenesia del cuerpo calloso puede ser focal, parcial o completa y en el 35-45 % de los casos se asocia con anomalías extracebrales sobre todo faciales (hipertelorismo, alteraciones oculares, micrognatia, hendidura labial o palatina, etc.) (6). La asociación de anomalía ocular y agenesia del cuerpo calloso ha sido constatada en más de una cuarta parte de los casos, y estas anomalías oculares pueden ser inespecíficas, malformativas o pseudocoroiditis toxoplásrica (2). La atrofia óptica es una alteración ocular inespecífica que se asocia con frecuencia a agenesia del cuerpo calloso, sobre todo en los grandes encefalópatas (2).

El retraso intelectual es muy frecuente, presentando el 80 % de los niños mayores de seis meses un cociente intelectual claramente disminuido en el momento del diagnóstico y dependiendo de las malformaciones cerebrales asociadas (1, 4, 6).

Según LACEY (1), las convulsiones primariamente generalizadas constituyen un síntoma común presente en lactantes y neonatos, siendo en ocasiones el síntoma guía a partir del cual se llega al diagnóstico, como en nuestro caso.

Por otra parte la agenesia del cuerpo calloso puede, junto con otros hechos clínicos, constituir verdaderos síndromes, como es el caso del Síndrome de Aicardi

(7) que sólo afecta a hembras y que asocia agenesia del cuerpo calloso, alteraciones oculares del tipo de lagunas coriorretinianas, alteraciones esqueléticas y espasmos infantiles; o el Síndrome de Shapiro (8) en el que la agenesia del cuerpo calloso se acompaña de hipotermia y herencia cecesiva ligada al sexo que sólo afecta a varones.

En la actualidad se llega fácilmente al diagnóstico de agenesia del cuerpo calloso por medio de ultrasonografía transfontanelar (3) o de TAC, siendo los criterios de diagnóstico más importantes la dilatación del tercer ventrículo, la marcada separación de los ventrículos laterales y la dilatación de los cuernos occipitales de los ventrículos laterales con atenuación de los frontales.

El EEG demuestra alteraciones compatibles con el cuadro clínico convulsivo de los pacientes y/o independencia en el registro electroencefalográfico de ambos hemisferios cerebrales (9), mientras que los potenciales evocados auditivos o visuales suelen evidenciar una conducción central retrasada (1).

El pronóstico de la agenesia del cuerpo calloso es muy variable dependiendo de la sintomatología asociada y puede oscilar desde bueno, cuando la agenesia del cuerpo calloso es parcial y se descubre de forma ocasional en el curso de una exploración general o por otra causa, hasta muy grave como ocurre en los grandes encefalópatas que suelen cursar con cuadros epilépticos severos como es nuestro caso (1). El tratamiento será sintomático y dependiente del cuadro clínico con el que curse.

BIBLIOGRAFIA

1. LACEY, D. J.: *Agenesis of the corpus callosum. Clinical features in 40 children.* Am. J. Dis. Child. Sept. 1985; 139: 953-955.
2. SARAUX, H. CHATELLIER, P. H.: *Anomalies oculaires et malformations des structures médianes du cerveau antérieur.* Ann. Oculist, 1969; 202: 241-257.
3. GEBARSKI, S.; GEBARSKI, K.; BOWERMAN, R. A.; SILVERC, T. M.: *Agenesis of the corpus callosum: Sonographic features.* Radiology, 1984; 151: 443-448.
4. KENDALL, B. E.: *Dysgenesis of the corps calleux.* Neuroradiology, 1983; 25: 239-256.

5. LOESER, J. D.; ALVORD, E.: *Agenesis of the corpus callosum*. Brain, 1968; 9: 553-570.
6. PONSOT, G.: *Encéphalopathies chroniques et progressives de l'enfant*. Encycl. Méd. Chir. Pédiatrie, 1985; 1: 4.093 c10.
7. AICARDI, J.; LEEFEBRE, J.; LERIGRE, K. A.: *A new Syndrome: Spasm in flexion, callosal agenesis, ocular abnormalities*. Electroencephalogr. Clin. Neurophysio., 1965; 19: 609-610.
8. PINEDA, M.; GONZÁLEZ, A.; FABREGUES, I.; FERNÁNDEZ, E.: *Familial agenesis of the corpus callosum with hypotermia and apneic spells*. Neuropediatrics, 1984; 15: 63-67.
9. LYUN, R. B.; BUCHANAN, D. C.; FENICHEL, G. M.; FREEMON, F. R.: *Agenesis of the corpus callosum*. Arch. Neuro., 1980; 37: 444-445.