

☰ CASO CLÍNICO

AUTORES

Patricia González Zapico¹
Beatriz Ordás Campos²
Patricia Rodríguez Presa³
Soraya González Martínez⁴
Irene Valdés Montejo⁴
María Rodrigo de la Red⁴

¹ Enfermera. Unidad de Neonatología. Complejo Asistencial Universitario de León. España.

² Enfermera. Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos. Complejo Asistencial Universitario de León. España.

³ Enfermera. Clínica Nephrocare. Madrid. España.

⁴ MIR. Pediatría. Complejo Asistencial Universitario de León. España.

DIRECCIÓN PARA CORRESPONDENCIA

✉ Patricia González Zapico. Unidad de Neonatología. Complejo Asistencial Universitario de León. Calle. Altos de nava, s/n 24071. LEÓN. España.

📞 0034 987 237400

@ patriciaglezzapico@gmail.com

AGENESIA DEL CUERPO CALLOSO: A PROPÓSITO DE UN CASO

RESUMEN

La agenesia del cuerpo calloso (ACC) es una malformación congénita que puede apreciarse a partir de la semana 20 de gestación con ecografía o RMN. Se asocia a anomalías viscerales y a malformaciones cerebrales, las cuales desembocan en trastornos que van desde sutiles a graves en función de las anomalías cerebrales asociadas. El pronóstico neurológico individual de un feto con ACC no se puede predecir con seguridad, pero resulta peor ante la existencia de anomalías cerebrales asociadas. La RMN permite confirmar la sospecha e identificar anomalías adicionales no detectadas en la ecografía prenatal por lo que posibilita un diagnóstico más preciso, condicionando el manejo obstétrico y consejo genético y familiar. Se presenta el caso clínico de un neonato diagnosticado de ACC en la 20 semana de gestación y se expone la pauta de actuación. Los cuidados enfermeros incluyen proporcionar un cuidado integral al recién nacido y bienestar parento-filial durante el ingreso.

PALABRAS CLAVE

agenesia del cuerpo calloso, cuidados enfermeros, diagnóstico prenatal, resonancia magnética nuclear, neonato.

ABSTRACT

The agenesia of the corpus callosum (ACC) is a congenital malformation that can be seen from week 20 of pregnancy with ultrasound or MRI. It is associated with visceral anomalies and brain malformations, which unravel in disorders that range from subtle to severe depending on the associated brain anomalies. The individual neurological prognosis of a fetus with ACC can not be predicted with certainty, but it is worse in the presence of associated cerebral anomalies. MRI allows confirming the suspicion and identifying additional anomalies not detected in the prenatal ultrasound so that a more precise diagnosis is possible, conditioning the obstetric management and genetic and family counseling. We present the clinical case of a newborn diagnosed with CCA in the 20th week of pregnancy and the procedure guideline is exposed. The purpose is to provide comprehensive nursing care to the newborn and parento-filial well-being during admission.

KEYWORDS

agenesis of the corpus callosum, nursing care, prenatal diagnosis, magnetic resonance imaging, neonate.

INTRODUCCIÓN

El cuerpo calloso (CC) es la comisura mayor del cerebro, una masa de la sustancia blanca formada por fibras transversales que conectan ambos hemisferios cerebrales¹. Está constituido por cuatro porciones: rostrum, rodilla, cuerpo y esplenio. Su formación se inicia a partir de la séptima semana de gestación (SG), adquiriendo su morfología final entre las semanas 18 y 20, continuando su maduración en el periodo posnatal². Esta conexión es relevante en el proceso de integración funcional de los procesos sensoriales, motores, vasomotores y cognitivos (lenguaje, pensamiento abstracto, integración de información sensorial compleja)⁴.

La agenesia del cuerpo calloso (ACC) constituye una malformación congénita, que puede dar lugar a una ausencia total o parcial del CC¹. La prevalencia de ACC entre la población general es de 0,3 a 0,5% y de un 2,3% en individuos con discapacidad, siendo la razón hombre-mujer de 2:1. Como factores de riesgo se encuentran: prematuridad, presencia

de trisomías 8 y 18, edad materna avanzada y consumo de alcohol en la gestante. También se relaciona con el síndrome de alcoholismo fetal e infección por virus o bacterias durante el periodo fetal^{1,3}.

La sospecha de ACC prenatal se realiza generalmente mediante hallazgo casual por ecografía de rutina a partir de la 20 SG, y se diagnostica con resonancia magnética (RNM)³. No siempre existe correspondencia entre los hallazgos radiológicos con la clínica del paciente³. Se pueden encontrar pacientes con clínica y RMN con mínimas alteraciones y, pacientes con RMN muy afectadas con pocos síntomas¹.

Cuando el paciente presenta evidencia clínica, se han identificado tres patrones: déficit neuropsiquiátrico severo, autismo y en tercer lugar, deterioro del razonamiento abstracto, resolución de problemas y en la comprensión de la pragmática sintáctica y lingüística. También se puede presentar alteración en áreas motoras de coordinación, tono muscular y ocasionar en los neonatos y niños dificultades para la alimentación, succión y mastica-

ción, así como un control tardío de esfínteres³. Otras manifestaciones clínicas son las crisis convulsivas. También es posible encontrar retraso mental y en los casos en los que el paciente es aparentemente asintomático, trastornos en el comportamiento social, correlación con el desarrollo de trastorno por déficit de atención e hiperactividad o manifestaciones de tipo depresivo³.

La ACC puede presentarse aisladamente o asociada a otras condiciones clínicas como anomalías estructurales cerebrales (hidrocefalia), disfunciones neurológicas (crisis comiciales, macro o microcefalia, alteraciones auditivas o visuales), malformaciones extracerebrales, anomalías cromosómicas o enfermedades metabólicas^{5,6}.

El pronóstico neurológico individual de un feto con ACC no se puede predecir con seguridad, pero resulta peor ante la existencia de anomalías cerebrales asociadas². Dependiendo de dichas anomalías, está indicado el inicio temprano de tratamiento rehabilitador teniendo en cuenta la plasticidad del sistema nervioso³.

El diagnóstico prenatal es el objetivo, para un enfoque terapéutico precoz que proporcione el mejor pronóstico para el paciente. También se pretende que el personal de enfermería conozca esta patología para anticiparse, reconocer y satisfacer las necesidades que se presenten tanto por parte del recién nacido (RN), como de su entorno.

CASO CLÍNICO

Se presenta el caso de una niña nacida a término, a la 38+6 SG. El embarazo fue controlado, presentando la serología del tercer trimestre normal. No se detectó la presencia de Citomegalovirus ni Estreptococo del grupo B. Se diagnosticó ACC parcial con ecografía a la semana 20, que se confirmó con RMN a la 31 SG. Contaba con un diagnóstico prenatal de crecimiento intrauterino retardado

(CIR) desde la semana 32. Se realizó un cariotipo mediante amniocentesis, que fue 46 XX y se amplió el estudio genético con arrays, resultando normal.

Nace mujer mediante parto por cesárea por presentación podálica con llanto débil, frecuencia cardíaca (FC) mayor de 100 lpm, buen tono y cianosis generalizada. Puntuación del test de Apgar de 8, al minuto y de 9, a los 5 minutos. Inicia el llanto normal a los pocos segundos de vida, y se produce una mejoría progresiva del color, con saturación en rango. Se continúa con los cuidados habituales del RN sin precisar maniobras de reanimación. Las medidas antropométricas del RN fueron: peso 2620 gr (percentil 3-10), talla 44 cm (percentil inferior a 3) y perímetro cefálico 34,5 cm (percentil 25-50). La exploración física mostró una auscultación cardiovascular sin soplos, abdomen blando sin organomegalia, genitales y caderas norma-

les, dolicocefalia y reflejos conservados. Superó el cribado auditivo. El test de Coombs directo resultó negativo y la gasometría capilar no mostró ningún valor anormal. La ecografía cerebral evidenció línea media centrada, con tercer ventrículo evidente y astas posteriores de ventrículos laterales dilatadas. La vena de Galeno estaba permeable con un índice de resistencia normal. Impresiona de agenesia versus hipoplasia de CC. Se realizó también una ecocardiografía mostrando ductus arterioso permeable, sin presentar alteración estructural.

En el segundo día de vida se le realizó una RMN cerebral, mostrando ACC parcial. (figura 1). La paciente fue dada de alta al tercer día de vida presentando curso clínico normal durante el ingreso, sin crisis convulsivas y evaluación neurológica normal, con adecuada tolerancia digestiva y pérdida fisiológica ponderal del 4,6%.

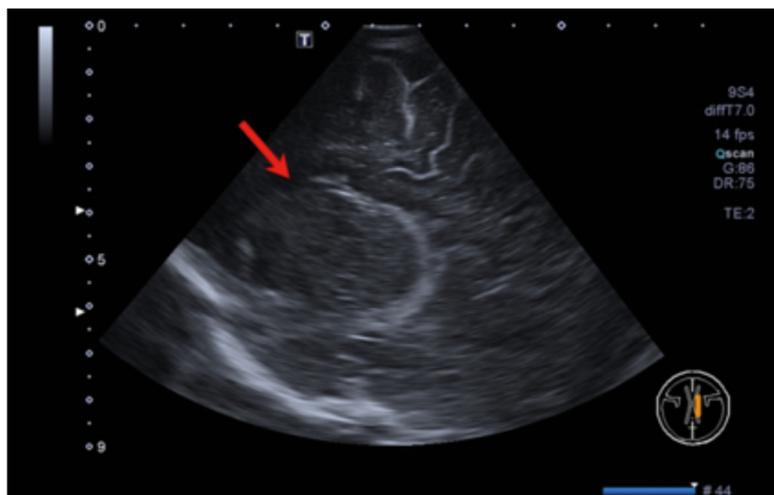


Figura 1.
RMN cerebral, plano sagital, de niña de 2 días de vida en la que se observa ACC parcial.



MUCHAS PAREJAS OPTAN POR INTERRUMPIR EL EMBARAZO DEBIDO A LA EXISTENCIA DE LA POSIBILIDAD DE UN POBRE DESARROLLO NEUROLÓGICO POSTNATAL

DISCUSIÓN

Las alteraciones en el CC pueden ser detectadas mediante RMN, TAC o ultrasonidos¹. En nuestro caso fue detectada por ecografía a la semana 20 y confirmada con RNM a la 31 SG. No es aconsejable realizar una RM fetal antes de la 20 SG debido a que el CC completa su desarrollo entre las semanas 18 y 20². Según el Instituto Nacional de Trastornos Neurológicos y Accidentes Cerebrovasculares, la RMN permite confirmar la sospecha e identificar anomalías adicionales no detectadas en la ecografía prenatal por lo que posibilita un diagnóstico más preciso, condicionando el manejo obstétrico y consejo genético y familiar⁷.

Muchas parejas optan por interrumpir el embarazo debido a la existencia de la posibilidad de un pobre desarrollo neurológico postnatal⁴, aunque existen estudios, como indican Palmer y Mowat, que han demostrado un pronóstico de aproximadamente el 75% de probabilidad de neurodesarrollo normal del RN con detección prenatal de ACC⁴.

El pronóstico va a depender de la gravedad de las malformaciones asociadas⁵. La sensibilidad de la RMN para detectar especialmente malformaciones corticales aumenta con la edad gestacional, y por tanto una ACC aparentemente aislada en la semana 22 podría presentar alteraciones visibles en una RMN en las

semanas 30-32. Si una pareja decide continuar con la gestación tras el diagnóstico de ACC aislada, se le podría ofrecer una RMN fetal tardía para asegurar dicho diagnóstico².

El tratamiento, dependiendo del grado de afectación, será sintomático y podrá incluir fisioterapia, psicoterapia, logoterapia o tratamiento antiepiléptico, entre otros. El tratamiento debe iniciarse lo antes posible para aprovechar la plasticidad del sistema nervioso, siendo el objetivo de la rehabilitación mejorar el funcionamiento global del paciente³. El CC interviene en funciones motoras finas y de coordinación bimanual, por lo que se debe recomendar a la familia una evaluación detallada para detectar precozmente la aparición de posibles complicaciones del neurodesarrollo manifestadas como problemas de comportamiento o dificultades en el aprendizaje (lentitud o déficit de atención) y que requerirán una terapia de rehabilitación apropiada⁹.

Como intervenciones enfermeras dedicadas al apoyo familiar, se informó a los padres de los cuidados que recibe el neonato, facilitando la participación en los mismos. Se proporcionó un ambiente tranquilo y el mínimo tiempo de separación de los padres para favorecer el vínculo afectivo. Se brindó apoyo emocional para facilitar la expresión de sentimientos por parte de la familia¹⁰.

BIBLIOGRAFÍA

1. Lagares AM, Haro A, Crespo P, Ceballos V, Rodríguez R, Conejero JA. Agnesia del cuerpo calloso. Discordancia clínico-radiológica. Análisis tras 15 años de experiencia. *Rehabilitación*. 2011; 45(3):208-216.
2. Jarre A, Llorens Salvador R, Montoliu Fornas G y Montoya Filardi A. Valor de la resonancia magnética cerebral en fetos con sospecha ecográfica de agnesia del cuerpo calloso. *Radiología*. 2017; 59 (3): 226-231.
3. Aljure-Reales V, Rangel-Carrillo JJ, Ramos-Garavito JD, Rodríguez JA, Rodríguez JS. Agnesia del cuerpo calloso: un tema poco conocido. *CES Med* 2017; 31(2): 172-179.
4. Palmer EE, Mowat D. Agnesis of the corpus callosum: a clinical approach to diagnosis. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 2014 ;166(2):184-197. doi: 10.1002/ajmg.c.31405
5. Oliveira M, Pinheiro A. Quando falta o corpo caloso. *Galia Clin*, 2017; 78(1): 46
6. Sherr E. Copy Number Variants and Agnesis of the Corpus Callosum: A Significant Etiologic Mechanism that Overlaps with Autism. 2011. International Society for Autism. 2011; <http://imfar.confex.com/imfar/2011/webprogram/Paper9580.html>. Accessed November 1, 2018
7. National Institute of Neurological Disorders and Stroke (NIH). Agnesia del cuerpo calloso, 2016. http://espanol.ninds.nih.gov/trastornos/agnesia_del_cuerpo_calloso.htm. Accessed November 1, 2018
8. Kinsman SL, Johnston MV. Anomalías congénitas del sistema nervioso central. En: Kliegman RM, Stanton BF, St Geme JW, Schor NF, Behrman, RE eds. *Nelson. Tratado de pediatría*. 20ª edición. Elsevier; 2016: 2927-2927
9. U.S. Department of Health and Human Services. Genetic and Rare Diseases Information Center. Corpus callosum agnesis, 2017. https://rarediseases.info.nih.gov/espanol/11869/agnesia-del-cuerpo-caloso#ref_11866.
10. Luis Rodrigo, MT. Los diagnósticos enfermeros. Revisión crítica y guía práctica. 7ª ed. Barcelona: Elsevier; 2006.