

## **AGENEZIE DE CORP CALOS – PREZENTARE RADIOIMAGISTICĂ**

**DANIELA DINULESCU, C. CHEREGI, MONICA SABĂU, O. POP, DANIELA RAHOTĂ**

**Universitatea Oradea**

### **Rezumat**

#### **Introducere**

Agenezia de corp calos reprezintă o boala congenitală rară (prezentă la naștere), ce se caracterizează prin absența parțială sau totală (ca urmare a lipsei de formare - agenezie) a unei regiuni din creier care interconectează cele 2 emisfere cerebrale. Corpul calos este alcătuit în general din fibrele nervoase cu dispoziție transversă. Boala poate să apară izolat sau în asociere cu alte malformații sistemice sau de sistem nervos central.

#### **Material și metodă**

În perioada perinatală agenezia de corp calos se diagnostichează doar prin CT cerebral sau ecografie. Deși boala este prezentă la naștere, având caracter congenital, ea este diagnosticată în multe cazuri în copilărie, datorită manifestărilor clinice care apar și devin evidente destul de tardiv.

În această lucrare prezentăm cazul unui copil de 2 ani, care se prezintă la medicul pediatru pentru convulsii și spasticitate.

Examenul CT de craniu este foarte sugestiv pentru evidențierea malformației cerebrale.

#### **Discuții**

Investigația oportună pentru acest caz ar fi fost ecografia transfontanelară, dar care din motive care au ținut de părinți, nu s-a efectuat la momentul oportun.

#### **Concluzii**

Agenezia totală de corp calos este o malformație cerebrală foarte rară.

Examinarea CT craniu nativ generează imagini sugestive pentru această malformație, dar diagnosticul se poate pune și prin ecografie transfontanelară și se poate completa pentru maximă certitudine cu examinarea IRM.

**Cuvinte cheie:** Agenezie, corp calos, CT, ecografie, IRM

### **Agensis of the corpus callosum - radioimagic presentation**

#### **Abstract**

##### **Introduction**

Agensis of corpus callosum is a rare congenital disease (present at birth), characterized by partial or total absence (due to lack of training - agensis) of a

region of the brain that connects the two cerebral hemispheres. Corpus callosum is generally made available from the transverse nerve fibers. The disease may occur singly or in combination with other systemic malformations of the central nervous system.

#### Material and Methods

In the perinatal period agenesis of the corpus callosum is diagnosed only by brain CT or ultrasound. Although the disease is present at birth with congenital character, in many cases it is diagnosed in childhood because the clinical manifestations appear and become evident quite late. In this paper we present a child for two years, presented to the pediatrician for seizures and spasticity. CT scan of the skull is very suggestive evidence of brain malformations.

#### Discussions

Appropriate inquiry in this case would have been Trans ultrasound, but the reasons given by parents who have not been made timely.

#### Conclusions

Total agenesis of corpus callosum is a very rare brain malformation. Skull CT generates native images for this malformation suggestive but the diagnosis may be made by ultrasonography and Trans, and maximum certainty can complete MRI examination.

**Keywords:** Agenesis, corpus callosum, CT, ultrasound, IRM

#### Introducere

Agenezia de corp calos reprezintă o boală congenitală rară (prezintă la naștere), ce se caracterizează prin absența parțială sau totală (ca urmare a lipsei de formare - agenezie) a unei regiuni din creier care interconectează cele 2 emisfere cerebrale. Corpul calos este alcătuit în general din fibrele nervoase cu dispoziție transversă și are următoarele componente: rostrum, genunchi, corp și splenium. (fig 1)

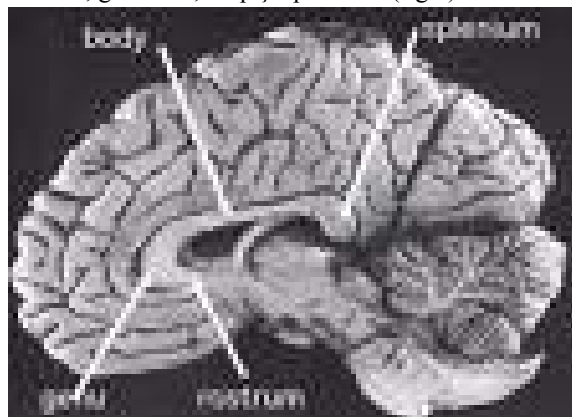


Fig 1. Corpul calos

Boala poate să apară izolat sau în asocieră cu alte malformații sistemice sau de sistem nervos central. Agenezia parțială poartă denumirea de hipoplazie, când porțiunea anterioară a corpului calos este formată, iar cea posterioară nu există; se poate asocia cu heteropia de substanță cenușie.

#### Material și metodă

În perioada perinatală agenezia de corp calos se diagnostichează doar prin CT cerebral sau ecografie. Deși boala este prezentă la naștere, având caracter congenital, ea este diagnosticată în multe cazuri în copilărie, datorită manifestărilor clinice care apar și devin evidente destul de tardiv. Simptomele pacienților cu agenezie de corp calos sunt foarte diferite de la individ la individ, însă există câteva caracteristici, cum ar fi: tulburări vizuale, hipotonie generalizată, incapacitatea de coordonare a mișcărilor, tulburări de vorbire, de deglutiție, achiziții motorii întârziate, dificultăți de adaptare și integrare socială. Copiii pot prezenta de asemenea convulsii, spasticitate și retard mintal. Uneori, o criză epileptică poate fi primul simptom care să indice necesitatea realizării unor investigații paraclinice neurologice. Cauza de apariție nu este complet cunoscută, însă specialiștii consideră că poate fi moștenită genetic fie ca o

trăsătură autozomal recesivă fie este transmisă X linkat dominant. Poate fi datorată unor infecții sau traumatisme intrauterine de care fătul a suferit în etape organogenetice esențiale pentru sistemul nervos central (în general în săptămânile 12-22 de dezvoltare gestațională). Fibrele corpului calos se dezvoltă din straturile superficiale ale cortexului cerebral, axonii de aici trecând contralateral și realizând structura mediană de legătură interemisferică. (fig 2)

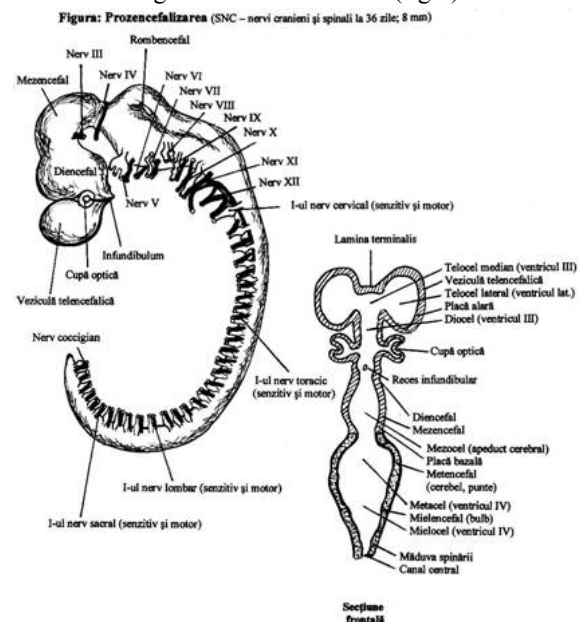


Fig 2 Dezvoltarea SNC

Tulburările în embriogeneza din primul trimestru de gestație (din diverse cauze) determină eșecul fibrelor nervoase de a trece contralateral și de a realiza corpul calos. Axonii se vor organiza totuși în niște structuri anormale ca funcție și structură (cunoscute sub denumirea de noduli Probst) localizate în apropierea ventriculilor laterali. Expunerea fătului la substanțe nocive, cum este alcoolul (alcoolism fetal), poate fi de asemenea incriminat în apariția ageneziei de corp calos sau disgeneziei. Alte mecanisme incriminate sunt reprezentate de erori de transcripție genică, erori cromozomiale, expuneri prelungite la metale grele, blocare de dezvoltare datorată existenței unui chist cerebral sau altor anomalii locale și tulburări metabolice grave. Incidența de apariție a ageneziei de corp calos este crescută în cazul pacienților cu trisomie 18, trisomie 13 sau trisomie 8. Frecvența de apariție a ageneziei de corp calos nu este cunoscută cu exactitate, iar datele variază foarte mult (se pare că ar fi în jur de 0,7%). Boala este mai frecventă la băieți comparativ cu fetele. Agenezia poate să apară ca un

defect izolat, însă mult mai frecvent apare asociată cu alte malformații congenitale, anomalii genetice și sindroame genetice. Cele mai frecvente anomalii asociate sunt reprezentate de cele de sistem nervos central (85%), chisturi Dandy-Walker, chisturi interemisferice, hidrocefalie (30%), malformații Arnold Chiari, encefalocel, hipertelorism și tulburări gastrointestinale și genito-urinare (62%). Agenezia poate fi parțială, completă sau atipică. Prognosticul pacienților depinde în general de tipul exact de anomalie și de intensitatea simptomelor. Corpul calos nu se poate forma pe parcursul vieții deci manifestările sunt permanente. Nu există un tratament curativ, însă pacienții pot beneficia de diverse programe terapeutice care să îi ajute să se integreze în mediul social.

În această lucrare prezentăm cazul unui copil de 9 ani, care se prezintă la medicul pediatru cefalee ca simptom principal, dar în antecedente prezentând convulsii și spasticitate. În urma consultului se indică investigația computertomografică – craniu nativ pentru suspiciunea de sinuzită. În urma efectuării examenului CT se evidențiază pe lângă sinuzita maxilară stângă și lipsa completă a corpului calos la acest pacient, dar și lipsa trigonului cerebral, deci practic a celor mai importante componente ale sistemului comisural. Acest lucru face ca sistemul ventricular cerebral să comunice larg cu spațiul subarahnoidian la nivelul șanțului interemisferic. De menționat că structuri precum comisura albă anterioară și posterioară nu sunt evidențiabile computertomografic. De asemenea pacientul prezintă și un grad de hidrocefalie internă, atrofie de cerebel și dilatarea cisternei bazale. (fig 3 și 4)

#### Discuții

Examenul CT de craniu este foarte sugestiv pentru evidențierea malformației cerebrale reprezentate de agenezia de corp calos. Hidrocefalia internă se explică în acest caz prin comunicarea largă dintre ventriculul III și spațiul subarahnoidian.

Investigația oportună pentru acest caz ar fi fost ecografia transfontanelară, mai puțin nocivă decât examinarea CT, dar care din motive care au ținut de părinți, nu s-a efectuat la momentul oportun. Pe de altă parte ecografia nu ar fi pus în evidență atât de bine lipsa trigonului cerebral. Investigația IRM nu a mai fost necesară în acest caz, pentru că rezultatele CT au fost clare în favoarea unei agenezii complete de corp calos.

#### Concluzii

Agenezia totală de corp calos este o malformație cerebrală rară.

Cazul prezentat se încadrează atât ca aspect cât și ca simptomatologie cu cele din literatură, dar are ca particularitate lipsa și a trigonului cerebral.

Examinarea CT craniu nativ generează imagini sugestive pentru această malformație, dar diagnosticul se poate pune și prin ecografie transfontanelară și se poate completa pentru maximă certitudine cu examinarea IRM.

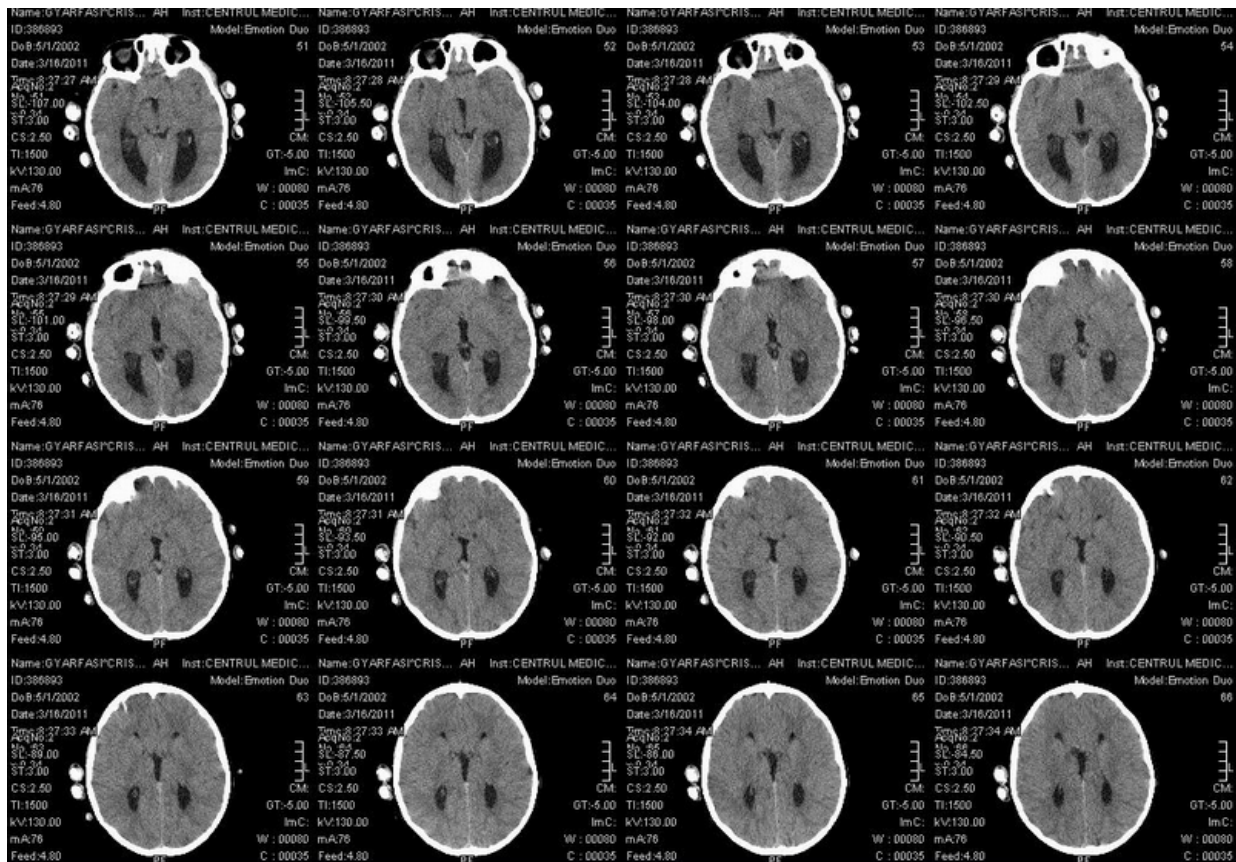


Fig. 3 CT craniu nativ la un copil de 9 ani cu agenezie completă de corp calos(secțiuni transversale)

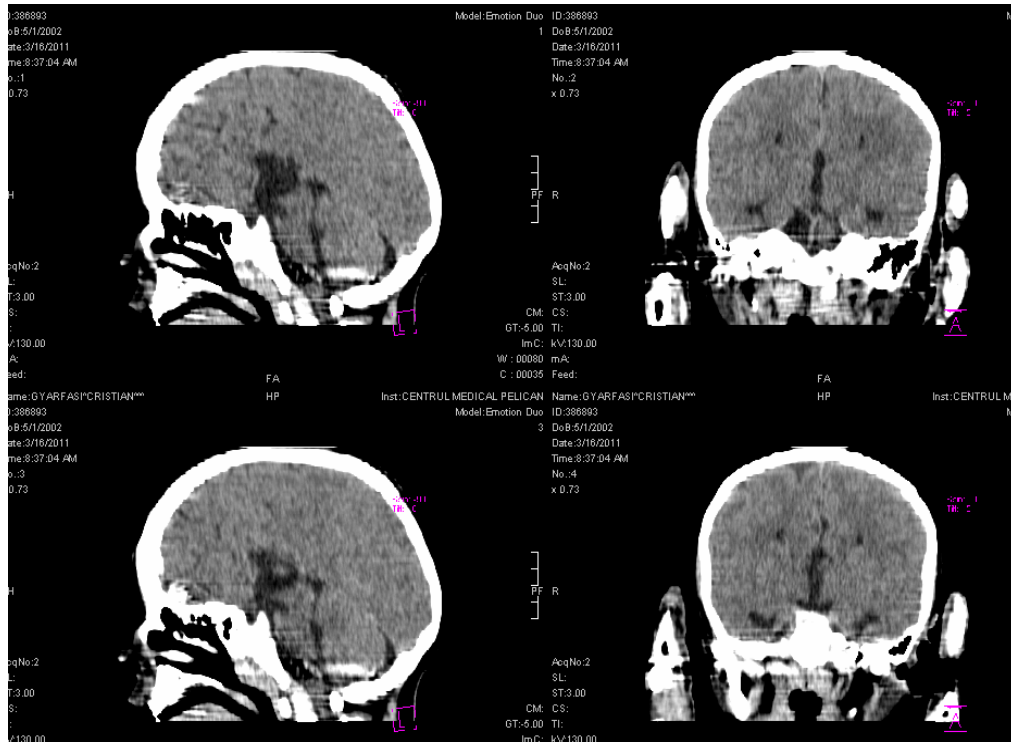


Fig. 4. Acelaș caz (reconstrucții în plan sagital și frontal)

### Bibliografie

C. Arseni, Tratat de neurologie, Editura medicală, București 1980

Virgil Anghelescu, Embriologie normală și patologică, Editura Academiei Române, 1983

Ion Albu, Radu Georgia, Anatomie topografică, Editura ALL, București, 1994

M. Ifrim, Atlas de anatomie topografică și funcțională, Sistemul nervos și analizatorii, Vasile Goldiș University Press, Arad 2008

Maladies rares, www.orphanet. Fr- agenesie isolee du corps calleux, decembre 2007