



## CASO CLÍNICO CASE REPORT

# DIAGNÓSTICO PRENATAL DE AGENESIA DEL CUERPO CALLOSO MEDIANTE NEUROSONOGRAFÍA VOLUMÉTRICA-3D: UNA NUEVA ALTERNATIVA PARA LA EVALUACIÓN DE ANOMALÍAS DE LA LÍNEA MEDIA

### Resumen

La agenesia de cuerpo calloso (ACC) es una anomalía del sistema nervioso central fetal de pronóstico variable, cuyo diagnóstico prenatal es difícil debido a las limitaciones de la ultrasonografía convencional, tales como la dificultad para su visualización directa y la obtención de planos adecuados. La sospecha diagnóstica se apoya en hallazgos indirectos y debe ser confirmada con la neurosonografía. La evaluación 3D ofrece ventajas en el examen del cerebro fetal; la obtención de volumen permite generar planos a demanda que optimizan el estudio neurosonográfico. Se presenta un caso de diagnóstico prenatal de un feto con ACC mediante neurosonografía volumétrica 3D y su rol como nueva alternativa para la evaluación de anomalías de la línea media.

**Palabras clave:** Agenesia del cuerpo calloso, neurosonografía, ecografía 3D, línea media del cerebro.

### Prenatal diagnosis of corpus callosum agenesis by 3D volumetric neurosonography: a new alternative for evaluation of midline brain anomalies

### ABSTRACT

Agenesis of corpus callosum (ACC) is a central nervous system fetal anomaly of variable outcome; prenatal diagnosis is difficult due to the limitations of conventional ultrasound such as difficult visualization of the corpus callosum and obtaining adequate planes. Diagnosis is suspected on indirect signs and must be confirmed by neurosonography. 3D evaluation offers some advantages in fetal brain examination; the volume obtained allows generation of multiple planes that optimize the neurosonography study. We present a case of prenatal diagnosis of a fetus with ACC performed by 3D volumetric neurosonography and its role as new alternative for midline brain anomalies evaluation.

**Keywords:** Corpus callosum agenesis, neurosonography, 3D ultrasound, brain midline.

### INTRODUCCIÓN

La agenesia del cuerpo calloso (ACC) es la malformación de la comisura más frecuente del sistema nervioso central (SNC)<sup>(1)</sup>. Esta anomalía

**ROBERTO ALBINAGORTA OLÓRTEGUI<sup>1</sup>,  
MIGUEL GUTIÉRREZ RAMOS<sup>2</sup>, CARLA  
CORONEL LA ROSA-SÁNCHEZ<sup>3</sup>**

<sup>1</sup> Ginecólogo Obstetra, Servicio de Medicina Fetal Clínica Santa Isabel

<sup>2</sup> Ginecólogo Obstetra, Clínica Santa Isabel

<sup>3</sup> Médico Residente, Hospital Edgardo Rebagliati Martins, EsSalud, Lima, Perú

**Financiamiento:** Recursos propios

**Conflictos de interés:** Ninguno

Artículo recibido el 28 de julio de 2013 y aceptado para publicación el 23 de setiembre de 2013.

**Correspondencia:**

Dr. Roberto Albinagorta Olórtegui  
Av. Guardia Civil 135 - Lima 41 - PERU  
Correo electrónico:  
ralbinagorta@gmail.com

*Rev peru ginecol obstet.* 2013;59: 289-293

puede ser completa o parcial, así como de presentación aislada o asociada a otras malformaciones tanto cerebrales como extracraneales. La incidencia es difícil de estimar por la variabilidad de las series reportadas, siendo 1,4 por 10 000 en el estudio más representativo<sup>(2)</sup>. Sin embargo, es posible que esta pueda estar subestimada, por lo que se considera que las anomalías del cuerpo calloso (CC) podrían ser tan frecuentes como los defectos del tubo neural<sup>(3)</sup>. La presentación clínica es muy variada y el pronóstico depende de la presencia o no de anomalías asociadas, mostrando desde normalidad en el desarrollo hasta retardo mental severo<sup>(4,5)</sup>.



Por esta razón, el diagnóstico temprano de ACC y malformaciones posiblemente asociadas es crucial en la evaluación prenatal, siendo la ultrasonografía la técnica de elección para el examen del SNC fetal<sup>(6)</sup>. La sospecha diagnóstica de ACC puede ser advertida en la evaluación morfológica del segundo trimestre en base a signos ecográficos indirectos, como ausencia de cavum del septum pellucidum (CSP), ventriculomegalia, colpocefalia, desplazamiento lateral y paralelización de los ventrículos laterales, y engrosamiento de la fisura interhemisférica<sup>(3,7)</sup>.

La neurosonografía fetal transvaginal 2D, introducida hace más de dos décadas, constituye el examen inicial en el estudio de anomalías fetales del SNC<sup>(8)</sup>. Además de los planos transversales obtenidos por la vía transabdominal, por la vía transvaginal es posible obtener cortes sagitales y coronales del cerebro fetal que son relevantes para el diagnóstico, en especial el corte medial-un plano sagital de la cabeza fetal orientado a lo largo de la línea media- que permite la visualización directa del CC además de otras estructuras, como el vermis cerebeloso. Sin embargo, el examen transvaginal puede demandar mucho tiempo y ser incómodo para la paciente y el operador. Asimismo, los planos en este caso son obtenidos a través de un punto en contacto del transductor, que es la fontanela anterior, y en forma radiante; por lo tanto, son oblicuos entre sí. Esto supone una limitación en la evaluación además de la dificultad para obtener planos de difícil acceso, como el corte medio sagital<sup>(9)</sup>.

Por este motivo, la neurosonografía fetal tridimensional 3D constituye una alternativa en la evaluación de anomalías de la línea media. La adquisición de volúmenes del cerebro fetal, que pueden ser archivados y analizados posteriormente, permite realizar cortes secuenciales a demanda en los tres planos ortogonales clásicos, siendo estos cortes paralelos entre sí y comparables con los obtenidos por resonancia magnética nuclear (RMN), por lo que se convierte en una técnica de ayuda diagnóstica de gran interés<sup>(9,10)</sup>.

Se presenta el caso de un feto con ACC diagnosticado prenatalmente mediante neurosonografía volumétrica 3D y su rol como una nueva alternativa para la evaluación de anomalías de la línea media.

## CASO CLÍNICO

Paciente de 41 años de edad, con historia de hipotiroidismo en tratamiento con levotiroxina 100 mcg/día, G2P1, con antecedente de un hijo vivo nacido a término por parto eutócico, sin

antecedente de anomalías congénitas. Durante la gestación tuvo 7 controles prenatales normales. A las 30 semanas se le realizó una ecografía obstétrica donde se evidenció ventriculomegalia leve bilateral, megacisterna magna, engrosamiento prenatal y edema nuczal. Se sugirió complementar la evaluación con otras técnicas de imágenes para descartar ACC.

Se realizó una neurosonografía en 2D/3D en un equipo Voluson E8 de General Electric Medical Systems, Zypft, Austria, a las 31 semanas de gestación. Se halló un cráneo de características normales, y en el examen de las estructuras intracerebrales en los diferentes planos axiales y coronales se logró apreciar ausencia del CSP, con presencia de ventriculomegalia y dilatación del tercer ventrículo (figura 1); asimismo, dilatación de la cisterna magna, sin alteración del vermis cerebeloso (fi-

**Figura 1.** Corte axial de la cabeza fetal en el plano transtalámico mostrando la dilatación de los ventrículos laterales y del tercer ventrículo (\*), y la ausencia del CSP. Vp: asta posterior del ventrículo lateral; Va: asta anterior.



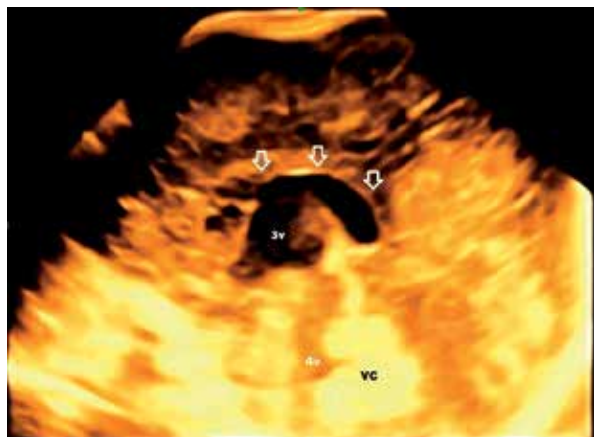
**Figura 2.** Vista de la fosa posterior del cerebro mostrando la dilatación de la cisterna magna (CM). En el cerebelo (Cereb) se aprecia la conformación normal del vermis y los hemisferios cerebelosos.



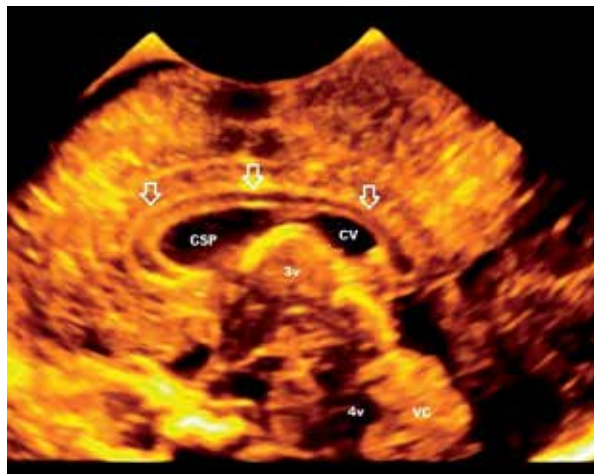


gura 2), y aumento de la separación interhemisférica. El plano medio sagital del cerebro fue obtenido mediante reconstrucción volumétrica en 3D (figura 3). En este corte, comparado con una imagen de un cerebro normal a la misma edad gestacional (figura 4), se logró identificar claramente ausencia completa del CC y del CSP, así como una marcada dilatación del tercer ventrículo, el vermis cerebeloso de apariencia normal y la cisterna magna dilatada sin elevación del tentorio. Por otro lado, se practicó también una resonancia magnética nuclear (RMN) fetal, en la que se encontró signos indirectos pero no concluyentes de ACC parcial, caracterizado por colpocefalia y tendencia al paralelismo de los ventrículos laterales.

**Figura 3.** Reconstrucción volumétrica en 3D del plano medio sagital del cerebro fetal mostrando la ausencia completa del cuerpo calloso (flechas) y del CSP; se aprecia también el tercer ventrículo dilatado (3v). VC: vermis cerebeloso; 4v: cuarto ventrículo.



**Figura 4.** Reconstrucción volumétrica en 3D del plano medio sagital de un cerebro fetal normal a las 32 semanas de gestación mostrando las estructuras de la línea media: cuerpo calloso (flechas), cavum del septum pellucidum (CSP), cavum vergae (CV), tercer ventrículo (3v), vermis cerebeloso (VC), cuarto ventrículo (4v).



La paciente continuó con sus controles normales hasta el parto, que ocurrió a las 37 semanas, por la vía vaginal, obteniéndose un recién nacido vivo masculino de 4 255 g de peso, con Ápgar 9 al minuto y 5 minutos, respectivamente. El examen clínico del neonato no mostró malformación evidente, y su evolución en la primeras 48 horas de vida fue normal, sin problemas para la lactancia, siendo dado de alta junto con la madre al segundo día de hospitalización. Se le realizó una ecografía transfontanelar en la que se confirmó los hallazgos prenatales de una ACC completa, quedando pendiente la evaluación de alguna alteración del desarrollo psicomotor en los siguientes meses de vida.

## DISCUSIÓN

La ACC es una anomalía probablemente frecuente del SNC fetal<sup>(1)</sup>. Su pronóstico es variable, dependiendo de los hallazgos que la acompañen, pero puede llegar a ser desfavorable, llegando incluso al retardo mental severo, por lo que su diagnóstico es de gran importancia, no obstante de difícil logro<sup>(11)</sup>. Generalmente, este se hace apoyado en el hallazgo de signos indirectos ecográficos, los que hacen sospechar la patología y ahondar el estudio del SNC fetal. En el presente caso, se encontró ventriculomegalia, la cual puede estar presente hasta en 60% de los casos de ACC<sup>(7)</sup>; asimismo, se evidenció dilatación de la cisterna magna.

El diagnóstico de ACC se basa en la no visualización del CC, cuya demostración sonográfica requiere de un adecuado ángulo de insonación en la vista medio sagital del cerebro fetal<sup>(3)</sup>. Este plano es probablemente uno de los más importantes para el estudio del SNC, pues provee de información única acerca de las estructuras de la línea media y de la fosa posterior, tales como el CC y el vermis cerebeloso. Sin embargo, dicha vista es particularmente difícil de obtener y requiere considerable habilidad y tiempo por parte del operador, y por lo general el abordaje se realiza por la vía transvaginal<sup>(9)</sup>. Desde su introducción hace más de 20 años, la neurosonografía transvaginal ha ido evolucionando y actualmente la descripción de las secciones anatómicas del cerebro fetal está estandarizada<sup>(8,12)</sup>; no obstante, su uso, particularmente en nuestro medio, no se encuentra muy difundido y muchos especialistas incluso ignoran de su existencia. Usando el abordaje convencional en 2D, que emula la ecografía neonatal transfontanelar, los planos son obtenidos a través de la fontanela anterior y por lo tanto tienen una distribución radiante desde un punto que



está en contacto con el transductor. Casi todos los cortes, a excepción de los planos medio sagital y coronal, son oblicuos y la adquisición de los mismos a menudo requiere de considerable cantidad de tiempo, lo cual resulta en incomodidad para la paciente y cansancio del operador. A diferencia de la técnica convencional, la neurosonografía volumétrica en 3D permite la adquisición de volúmenes que pueden ser almacenados y posteriormente seccionados a demanda en forma secuencial en los tres planos ortogonales clásicos, obteniéndose cortes que son paralelos entre sí y cuya calidad es comparable a las imágenes obtenidas por resonancia magnética nuclear<sup>(9,10)</sup>. Esto se pudo constatar en este caso, en el que una vez obtenida una serie de volúmenes a través de un punto de fácil acceso en la fontanela anterior y en cortes sagitales, se pudo realizar el estudio off-line para conseguir una imagen de gran calidad del plano medio sagital del cerebro fetal en reconstrucción en 3D. En esta vista se logró identificar con claridad la ausencia completa del CC así como del CSP, y de la misma manera se pudo evaluar la integridad del vermis cerebeloso. Asimismo, en los diferentes cortes coronales se evidenciaron otras características de ACC, tales como ventriculomegalia y aumento de la separación interhemisférica.

Un aspecto importante a destacar es que en este caso la RMN fetal no aportó información adicional a la de la neurosonografía, y por el contrario las conclusiones de una ACC parcial fueron no concluyentes. A diferencia de la ecografía, la RMN permite de rutina la visualización directa del CC fetal, lo que hace posible un diagnóstico directo de agenesia completa o parcial. También es capaz de descartar o diagnosticar la presencia de anomalías cerebrales y extracerebrales asociadas<sup>(3)</sup>. Sin embargo, en series publicadas donde se compara los hallazgos de la neurosonografía con la RMN en ACC se ha reportado que no hubo diferencia en el diagnóstico<sup>(6,13)</sup>, lo cual concuerda con lo visto en este caso y demuestra la vigencia y precisión de la ultrasonografía como técnica de elección.

Es la primera vez que se reporta en el Perú el empleo de la neurosonografía volumétrica 3D para el diagnóstico prenatal de un caso de ACC, el cual fue confirmado en la evaluación del recién nacido. Esperamos que esta comunicación contribuya a difundir y despertar el interés sobre esta técnica para la evaluación de esta y otras alteraciones del desarrollo neurológico del feto, en especial defectos de la línea media. Asimismo, consideramos que en la actualidad

la ultrasonografía volumétrica 3D se subutiliza para fines no médicos y a través de esta publicación tratamos de resaltar su verdadero potencial diagnóstico, en este caso para el estudio cerebral fetal.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Manfredi R, Tognolini A, Bruno C, Raffaelli R, Franchi M, Pozzi R. Agenesis of the corpus callosum in fetuses with mild ventriculomegaly: role of MR imaging. *La radiologia medica*. 2010;115(Issue 2):301-12.
2. Glass HC, Shaw GM, Ma C, Sherr EH. Agenesis of the corpus callosum in California 1983-2003: a population-based study. *Am J Med Genet A*. 2008;146A:2495-500.
3. Santo S, D'Antonio F, Homfray T, Rich P, Pilu G, Bhide A, Thilaganathan B, Papageorgiou AT. Counseling in fetal medicine: agenesia of the corpus callosum. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2012;40:513-52
4. Sotiriadis A, Makrydimas G. Neurodevelopment after prenatal diagnosis of isolated agenesia of the corpus callosum: an integrative review. *Am J Obstet Gynecol*. 2012;206:337.e1-5
5. Moutard ML, Kieffer V, Feingold J, Kieffer F, Lewin F, Adamsbaum C, Gélot A, Campistol I, Plana J, van Bogaert P, André M, Ponsot G. Agenesis of corpus callosum: prenatal diagnosis and prognosis. *Childs Nerv Syst*. 2003;19:471-6.
6. Ghi T, Carletti A, Contro E, Cera E, Falco P, Tagliavini G, Michelacci L, Tani G, Youssef A, Bonasoni P, Rizzo N, Pelusi G, Pilu G. Prenatal diagnosis and outcome of partial agenesia and hypoplasia of the corpus callosum. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2010;35:35-41.
7. Pilu G, Sandri F, Perolo A, Pittalis MC, Grisolia G, Cocchi G, Foschini MP, Salvioli GP, Bovicelli L. Sonography of fetal agenesia of the corpus callosum: a survey of 35 cases. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 1993;3:318-29
8. Timor-Tritsch IE, Monteagudo A. Transvaginal fetal neurosonography: standardization of the planes and sections used by anatomic landmarks. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 1996;8:42-7
9. Pilu G, Segata M, Ghi T, Carletti A, Perolo A, Santini D, Bonasoni P, Tani G, Rizzo N. Diagnosis of midline anomalies of the fetal brain with the three-dimensional median view. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2006;27:522-9.
10. Monteagudo A, Timor-Tritsch IE, Mayberry P. Three dimensional transvaginal neurosonography of the fetal brain: "navigating" in the volume scan. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2000;16:307-13.



11. Moutard ML, Kieffer V, Feingold J, Lewin F, Baron JM, Adamsbaum C, Gélot A, Isapof A, Kieffer F, de Villemeur TB. Isolated corpus callosum agenesis: a ten-year follow-up after prenatal diagnosis (how are the children without corpus callosum at 10 years of age?). *Prenat Diagn.* 2012;32:277-83.
12. Malinge G, Monteagudo A, Pilu G, Timor-Tritsch IE, Toi A. Sonographic examination of the fetal central nervous system: guidelines for performing the "basic examination" and the "fetal neurosonogram". *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2007;29:109-16.
13. Malinge G, Lev D, Lerman-Sagie T. Is fetal magnetic resonance superior to neurosonography for detection of brain anomalies? *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2002;20:317-21.

