

AGENESIA DEL CUERPO CALLOSO DELECIÓN CROMOSOMA 1q43.

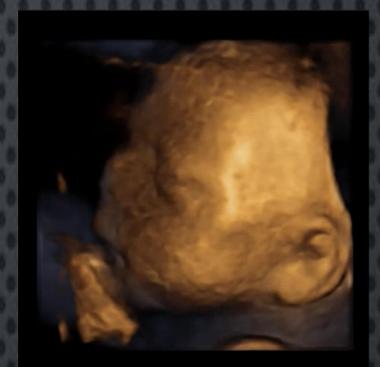
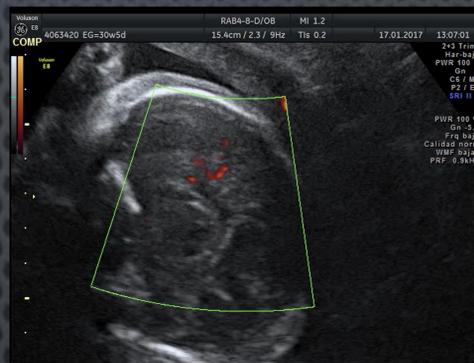
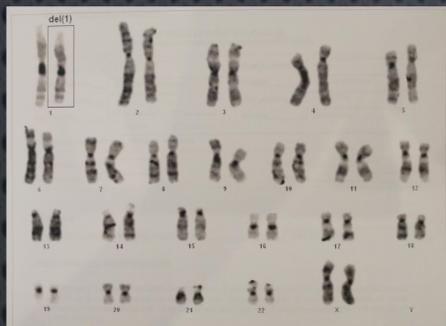
Gutiérrez Palomino, Laura; Rodríguez Rodríguez, Begoña; Cortabitarte Rodríguez, Julia; Navarro Repiso, Jose Antonio. Hospital Universitario De Ceuta.

Existen escaso número de casos descritos de la delección cromosoma 1. Realizamos la presentación del caso y su revisión.

Caso clínico

Gestante de 37 años, diagnóstico de agenesia completa de cuerpo calloso y dilatación ventricular leve en la ecografía 20 semanas.

Amniocentesis: 46, XX, del(1)(q43)



- Neurosonografía 3er Trimestre: circunvalaciones presentes, fosa posterior normal. Dilatación III ventrículo y microcefalia <3 DS.
- Ap Urinario: Dilatación pielocalicial renal derecha (14 mm), parénquima conservado.
- Evolución a CIR + Hidramnios. Inducción 38 semanas. Ventosa + Distocia de Hombros: Mujer, 2780 g, Apgar: 7/8/9.
- Neonatología: Ingreso. Necesidad de intubación, letargia, hipotonía axial y miembros, episodios repetidos de hipertonía y trismus.
- Evolución recién nacido:
 - Ingreso por ITU.
 - Sospecha de Hipoacusia, estrabismo. Orejas de implantación baja.
 - Desarrollo psicomotor y neurodesarrollo evolutivo enlentecido. En sesiones rehabilitación y fisioterapia actualmente.

Conclusiones

La delección cromosoma 1 se asocia a agenesia cuerpo calloso y posterior microcefalia como manifestación ecográfica. Presenta fenotipo característico: niños felices, hipotonía neonatal, RGE, talla baja, apneas en lactante, epilepsia. Microcefalia desde el nacimiento. 6%: estrabismo, miopía y astigmatismo. Audición: infecciones frecuentes. Desarrollo psicomotor muy enlentecido con discapacidad intelectual severa.

Se pone de manifiesto la necesidad de entender la sonoembriología y las limitaciones de la ecografía según edad gestacional; siendo evolutivas en malformaciones del SNC. El pronóstico ante el diagnóstico de agenesia de cuerpo calloso es muy variable. La presencia de cromosomopatía empeora significativamente el pronóstico en vida postnatal.