

AGENESIA DO CORPO CALOSO EM CRIANÇA: RELATO DE CASO

AGENESIS OF THE CORPUS CALLOSUM IN A CHILD: CASE REPORT

AGENESIA DEL CUERPO CALLOSO EN UN NIÑO: REPORTE DE CASO

Ruth Silva Lima da Costa¹, Abigail Stefane Ferreira dos Santos², Felipe Eduardo Silva Correia³, Glenda Eva Gomes de Holanda⁴, Alessandre Gomes de Lima⁵

e29183

https://doi.org/10.53612/recisatec.v2i9.183

PUBLICADO: 09/2022

RESUMO

Objetivo: Descrever o relato de caso de agenesia do corpo caloso. Detalhamento do caso: Trata-se de um estudo observacional do tipo descritivo, realizado através dos dados clínicos de uma paciente pediátrica acometida pela agenesia do corpo caloso. A criança atualmente encontra-se com 7 anos de idade, porém foi diagnosticada com a doença desde os 8 meses, através da correlação do diagnóstico clínico com exames de imagem. Ela apresentou retardo no desenvolvimento neuropsicomotor e déficit cognitivo, dificuldade para comer e engolir e em comunicar-se e socializar-se, além problemas de aprendizagem, que são manifestações clínicas habituais da doença. Tem realizado tratamento com fenobarbital na tentativa de evitar as convulsões, bem como o acompanhamento multiprofissional com médico, fisioterapeuta e fonoaudiólogo para melhorar a força muscular e a coordenação, na tentativa de melhorar sua qualidade de vida. Considerações finais: A pesquisa ressaltou a importância de se tornar mais evidente a doença em questão, a fim de subsidiar o trabalho dos profissionais de saúde frente a ela, através da elaboração de novos estudos com o objetivo de conhecer melhor a patologia, ajudar na prevenção de fatores de risco e melhorar a qualidade de vida dos portadores.

PALAVRAS-CHAVE: Corpo Caloso. Agênese de Corpo Caloso. Pediatria.

ABSTRACT

Objective: To describe a case report of agenesis of the corpus callosum. Case details: This is a descriptive observational study, carried out through clinical data of a pediatric patient affected by agenesis of the corpus callosum. The child is currently 7 years old but has been diagnosed with the disease since the age of 8 months, through the correlation of the clinical diagnosis with imaging tests. She showed delay in neuropsychomotor development and cognitive deficit, difficulty eating and swallowing and communicating and socializing, in addition to learning problems, which are common clinical manifestations of the disease. He has been undergoing treatment with phenobarbital in an attempt to prevent seizures, as well as multidisciplinary follow-up with a physician, physiotherapist and speech therapist to improve muscle strength and coordination, in an attempt to improve his quality of life. Final considerations: The research highlighted the importance of making the disease in question more evident, in order to support the work of health professionals facing it, through the development of new studies in order to better understand the pathology, help in the prevention of risk factors and improve the quality of life of patients.

KEYWORDS: Corpus callosum. Agenesis of the corpus callosum. Pediatric.

¹ Doutoranda em Epidemiologia em Saúde Pública (FIOCRUZ/ENSP). Graduada em Enfermagem pela Universidade Federal do Acre (UFAC); Especialista em Gestão de Sistemas e Serviços de Saúde (UFAC) e em Educação Profissional na Área da Saúde: Enfermagem (ENSP/FIOCRUZ). Mestre em Ciências da Saúde (UFAC). Docente nos cursos de Medicina e Enfermagem do Centro Universitário Uninorte.

² Centro Universitário Uninorte. Rio Branco. Acre. Brasil.

³ Centro Universitário Uninorte. Rio Branco. Acre. Brasil.

⁴ Centro Universitário Uninorte. Rio Branco. Acre. Brasil.

⁵ Universidade Federal do Acre. Rio Branco. Acre. Brasil.

RECISATEC - REVISTA CIENTÍFICA SAÚDE E TECNOLOGIA



AGENESIA DO CORPO CALOSO EM CRIANÇA: RELATO DE CASO
Ruth Silva Lima da Costa, Abigail Stefane Ferreira dos Santos, Felipe Eduardo Silva Correia,
Glenda Eva Gomes de Holanda. Alessandre Gomes de Lima

RESUMEN

Objetivo: Describir un reporte de caso de agenesia del cuerpo calloso. Detalles del caso: Se trata de un estudio observacional, descriptivo, realizado a partir de los datos clínicos de un paciente pediátrico afectado por agenesia del cuerpo calloso. El niño tiene actualmente 7 años, pero fue diagnosticado con la enfermedad desde los 8 meses, a través de la correlación del diagnóstico clínico con pruebas de imagen. Presentaba retraso en el desarrollo neuropsicomotor y déficit cognitivo, dificultad para comer y tragar y comunicarse y socializar, además de problemas de aprendizaje, que son manifestaciones clínicas comunes de la enfermedad. Ha recibido tratamiento con fenobarbital en un intento de prevenir las convulsiones, así como seguimiento multiprofessional con médico, fisioterapeuta y logopeda para mejorar la fuerza muscular y la coordinación, en un intento de mejorar su calidad de vida. Consideraciones finales: La investigación destacó la importancia de hacer más evidente la enfermedad en cuestión, a fin de subsidiar el trabajo de los profesionales de la salud frente a ella, a través de la elaboración de nuevos estudios con el objetivo de conocer mejor la patología, auxiliando en la prevención de factores de riesgo y mejorar la calidad de vida de los pacientes.

PALABRAS CLAVE: Cuerpo Calloso. Agenesia del Cuerpo Calloso. Pediatría.

INTRODUÇÃO

No corpo humano, o órgão responsável pela transmissão de informações sensitivas, motoras e cognitivas e sua interpretação é o Sistema Nervoso Central (SNC). Em sua região central, encontrase o Corpo Caloso (CC), que transmite essas informações entre os hemisférios cerebrais por meio de um trato único e exclusivo para a integração ¹.

O CC no cérebro humano é identificado como a maior via comissural. O entendimento da sua morfologia e de sua estrutura microscópica são importantes e complexos ².

Dados epidemiológicos evidenciam que a Agenesia do Corpo Caloso (ACC) pode ser encontrada em 1 a 3:1000 crianças. Apesar de rara, pode ser facilmente percebida durante a realização das consultas de pré-natal, através de exames de imagem, no entanto, quando não for possível o diagnóstico precoce, ele pode ser feito através de exames clínicos associados a tomografia computadorizada e ressonância magnética. A patologia é considerada assintomática, no entanto pode ocorrer, em alguns casos, a síndrome de desconexão cerebral, levando ao aparecimento de uma série de sintomas, como hipotonia, cefaléia, convulsões, déficit cognitivo, dentre outros³.

A ACC é classificada como uma anomalia congênita motivada por um defeito migratório telencefálico que pode ser parcial ou completo e pode estar associada a síndromes genéticas, cromossomopatias ou outras malformações do sistema nervoso central e extra sistema nervoso central, que são fatores de mau prognóstico. Quando isolada, em geral, não está associada à cromossomopatia. Nestes casos, 85% podem evoluir de forma assintomática e 15% com convulsões⁴.

Evidencia-se ainda que a causa da patologia pode estar relacionada a alguns fatores como o contato com radiação, agentes químicos e infecciosos, os hormônios maternos, a deficiência nutricional, a hipóxia, os fatores genéticos e cromossomiais⁵.

A prevalência da doença ainda é desconhecida e depende da população estudada, no entanto em um estudo realizado em um hospital pediátrico, foram encontrados anormalidade calosa

RECISATEC - REVISTA CIENTÍFICA SAÚDE E TECNOLOGIA



AGENESIA DO CORPO CALOSO EM CRIANÇA: RELATO DE CASO Ruth Silva Lima da Costa, Abigail Stefane Ferreira dos Santos, Felipe Eduardo Silva Correia, Glenda Eva Gomes de Holanda. Alessandre Gomes de Lima

em 21% (23/105) das crianças radiologicamente estudadas, sendo que existem na literatura poucos estudos sobre ela e só recentemente a síndrome cognitiva ocasionada por ela se tornou conhecida^{6,7}.

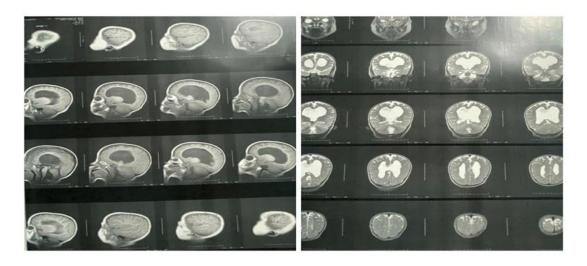
Sendo assim, o presente estudo visa descrever o caso de uma paciente pediátrica acometida pela agenesia do corpo caloso.

DETALHAMENTO DO CASO

Trata-se de um estudo observacional do tipo descritivo, do tipo relato de caso, realizado através dos dados clínicos de uma paciente pediátrica acometida pela agenesia do corpo caloso e conduta baseada na literatura publicada digitalmente referente a agenesia do corpo caloso. O estudo foi submetido ao comitê de ética e pesquisa local e aprovado através do parecer nº 4.542.184.

A.C.J.A, 7 anos, sexo feminino, nasceu com 32 semanas, pesando 980 gramas. Após o nascimento permaneceu 11 dias intubada na unidade de terapia intensiva neonatal. Após a alta, com 17 dias de vida, passou a fazer acompanhamento médico com um profissional especialista em um hospital de médio porte da região. Aos 8 meses de vida apresentou a primeira convulsão, chegando a ter em média 6 a 7 convulsões ao mês. Ao nascer foi diagnosticada com sopro no coração. Após essas manifestações clínicas e solicitação de exames como hemograma completo; Transaminase Oxalacética TGO; Transaminase pirúvica TGP; Gama-Glutamil Transferase (GGT), Fenobarbital; Ultrasssonografia de abdome total e vias urinarias; Ultrassonografia de transfontanelar e Tomografia Computadorizada, pelo neurologista que a acompanhava, foi possível correlacionar os sinais e sintomas com a clínica e obter um diagnóstico mais preciso, sendo a paciente diagnosticada com agenesia do corpo caloso (Figura 1).

Figura 1: Resultado de exame de imagem: Tomografia Computadorizada.



Fonte: Dados da Pesquisa, 2022.

Após 7 anos do diagnóstico da doença, atualmente a criança apresenta retardo no desenvolvimento neuropsicomotor e *déficit* cognitivo, evidenciadas pela dificuldade de comunicação,

RECISATEC - REVISTA CIENTÍFICA SAÚDE E TECNOLOGIA



AGENESIA DO CORPO CALOSO EM CRIANÇA: RELATO DE CASO Ruth Silva Lima da Costa, Abigaii Stefane Ferreira dos Santos, Felipe Eduardo Silva Correia, Glenda Eva Gomes de Holanda. Alessandre Gomes de Lima

pois não fala com frequência, verbalizando apenas algumas palavras como "papai" e "não", no entanto consegue compreender algumas coisas. Não consegue se alimentar sozinha devido à dificuldade em levar a colher até a boca. Não gosta de barulho pois deixa-a agitada e tem dificuldade em socializar-se. Até os 3 anos de idade convulsionava frequentemente. Atualmente, há 7 meses não apresentou nenhuma crise convulsiva.

Realiza atualmente tratamento com fenobarbital na tentativa de evitar as convulsões, bem como o acompanhamento multiprofissional com médico, fisioterapeuta e fonoaudiólogo para melhorar a força muscular e a coordenação, na tentativa de melhorar sua qualidade de vida. No entanto, mediante ao fato da pandemia por COVID-19 que assolou o país, atualmente ela não está realizando os atendimentos, pois esses não estão sendo oferecidos no setor público, o que pode afetar diretamente na sua evolução clínica.

DISCUSSÃO

O estudo em ênfase, traz à tona, a manifestação dos sintomas decorridos por tal doença, como atraso no cognitivo e motor. A agenesia do corpo caloso pode ocorrer devido a várias outras malformações, que estão associadas a outras síndromes genéticas, como: uso abuso de álcool ingerido pela mãe, cocaína, agentes infecciosos e químicos, radiação, hormônios maternos, entre outros, no entanto ela é caracterizada como uma anomalia congênita incomum, de etiologia pouca clara e controversa ^{5,8}.

Dados da literatura pouco evidenciam sobre a incidência da doença, não sendo possível distinguir a prevalência entre os sexos, sendo em alguns casos assintomática, porém quando diagnosticada indivíduos podem apresentar os seguintes: cefaleia, hipotonia, hemiparesia e síndrome de desconexão cerebral, associados a outras lesões³.

A ACC pode diagnosticada durante a gravidez através de exames de imagem, no entanto a nascer até a fase final da vida adulta, o diagnóstico só é possível através de dados clínicos e exames especializados como a ressonância magnética e tomografia computadorizada⁹.

Destarte, as manifestações clínicas decorrentes do corpo caloso não são característicos específicas e a maioria dos sintomas relaciona-se com outras alterações encontradas no Sistema Nervoso Central (SNC), como o atraso do desenvolvimento neuropsicomotor, convulsões ou movimentos incoordenados¹⁰.

Sendo assim, essas manifestações clínicas são caracterizadas por serem o extremamente variáveis, podendo ser assintomáticas ou apresentar alterações do sistema nervoso central incluindo epilepsia, hidrocefalia e perda auditiva neurossensorial entre outros ^{11, 12}.

No entanto, o atraso das funções motoras, cognitivas, sociais e de linguagem são os sintomas mais comuns encontrados em indivíduos com a doença, sendo que associados a ela foram relacionados outros distúrbios como o autismo, esquizofrenia, e o déficit de atenção, que podem surgir em decorrência da mesma, além de fobia social e problemas relacionados ao retardo mental ^{13,14}.



AGENESIA DO CORPO CALOSO EM CRIANÇA: RELATO DE CASO Ruth Silva Lima da Costa, Abigail Stefane Ferreira dos Santos, Felipe Eduardo Silva Correia, Glenda Eva Gomes de Holanda. Alessandre Gomes de Lima

No que se refere as questões de tratamento e acompanhamento da doença, o tratamento , sendo o tratamento medicamentoso capaz de inibir as convulsões e o motor quando realizado previamente pode prevenir condições que podem provocar ou ampliar alterações no desenvolvimento e minimizar alterações neurológicas, por meio de técnicas que possibilitem a reabilitação, objetivando modelos de intervenção que visem a capacidade funcional e dentre esses destaca-se a Intervenção neurofuncional que garante a melhora das reações corporais, controle postural e aquisição de movimentos de mãos e membros ^{1,15}.

No entanto, não há tratamento que possa curar a agenesia de corpo caloso, o tratamento é sintomatológico e de acordo com as necessidades individuais de cada paciente, principalmente voltados para lhes permitir uma melhor qualidade de vida ¹⁶.

Tendo em vista, o quadro apresentando, nota-se a importância de um acompanhamento multiprofissional, e do uso de medicação para a melhoria das condições clínicas apresentadas.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

A patologia em questão é uma doença pouco conhecida, mais de fácil diagnóstico, no entanto o tratamento é apenas sintomatológico e reabilitador, com o intuito de promover melhor qualidade de vida aos seus portadores, necessitando de acompanhamento por equipe profissional para a evolução do quadro clínico, visto que ainda não existe cura para a doença. A pesquisa ressaltou a importância de se tornar mais evidente a doença em questão, a fim de subsidiar o trabalho dos profissionais de saúde frente a ela, através da elaboração de novos estudos com o objetivo de conhecer melhor a patologia, ajudar na prevenção de fatores de risco e melhorar a qualidade de vida dos portadores.

REFERÊNCIAS

- 1. Pacheco SC da S et al. Intervenção neurofuncional pediátrica em agenesia do corpo caloso: relato de caso. Revista Paulista de Pediatria. 2014;32(3):252-256.
- 2. Zicarelli CAM et al. Síndrome da mão alienígena. Revista Brasileira de Neurologia e Psiquiatria. 2015;19(1).
- 3. Barbosa AMM et al. Agenesia parcial de corpo caloso: um relato de caso em paciente pediátrico. Brazilian Journal of Surgery and Clinical Research. 2018;21(3):56-58.
- 4. Melo WF et al. A convivência com um indivíduo acometido pela agenesia do corpo caloso: Um Relato de experiência. Revista brasileira de educação e saúde. 2015;5(2):05-07.
- 5. Montandon C et al. Disgenesia do corpo caloso e más-formações associadas: achados de tomografia computadorizada e ressonância magnética. Radiologia Brasileira. 2003;36(5):311-316.
- 6. Maranhão-Filho P. Agenesia do Corpo Caloso. O Sinal do Candelabro. Rev Bras Neurol. 2010;46(2):51.



AGENESIA DO CORPO CALOSO EM CRIANÇA: RELATO DE CASO Ruth Silva Lima da Costa, Abigail Stefane Ferreira dos Santos, Felipe Eduardo Silva Correia, Glenda Eva Gomes de Holanda. Alessandre Gomes de Lima

- 7. Brown WS, Paul LK. The neuropsychological syndrome of agenesis of the corpus callosum. Journal of the International Neuropsychological Society. 2019;25(3):324-330.
- 8. Stoll C, Dott B, Roth M-P. Associated anomalies in cases with agenesis of the corpus callosum. American Journal of Medical Genetics Part A. 2019;179(10):2101-2111.
- 9. Sophia M. Agenesia do corpo caloso. 2012. [Acesso em: 2021 abr. 23]; Disponível em: http://www.artecor.com.br/blog/agenesia-do-corpo-caloso/.
- 10. Visentainer M et al. Avaliação do comprimento e área do corpo caloso fetal por meio da ultrassonografia tridimensional. Revista Brasileira de Ginecologia e Obstetrícia. 2010;32(12):573-578.
- 11. Jaynes M, Schochet Jr SS. Agenesis of corpus callosum. In: Seminars in pediatric neurology. 1996:231-235.
- 12. Østergaard E et al. Brothers with Chudley–McCullough syndrome: Sensorineural deafness, agenesis of the corpus callosum, and other structural brain abnormalities. American Journal of Medical Genetics Part A. 2004;124(1):74-78.
- 13. D'Antonio F et al. Outcomes associated with isolated agenesis of the corpus callosum: a meta-analysis. Pediatrics. 2016;138(3).
- 14. Lábadi B, Beke AM. Mental state understanding in children with agenesis of the corpus callosum. Frontiers in psychology. 2017;8:94.
- 15. Bezerra DIB et al. Evolução clínica de um paciente com agenesia de corpo caloso: relato de caso. Brazilian Archives of Health and Environment. 2021;2(1):25-34.
- 16. Silva CIF da. Auxílio do tablet na aprendizagem de crianças com agenesia do corpo caloso. 2015. [Acesso em: 2021 abr. 23]; Disponível em: http://hdl.handle.net/10183/133988