

Cuando las conexiones fallan... y algo más sale a la luz



Laura García Martínez (Rotatorio Pediatría)
Tutora: Dulce Montoro Cremades (Neonatología)

ANTECEDENTES: gestacionales y perinatales

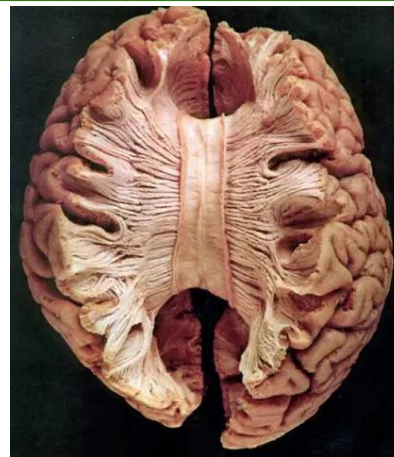
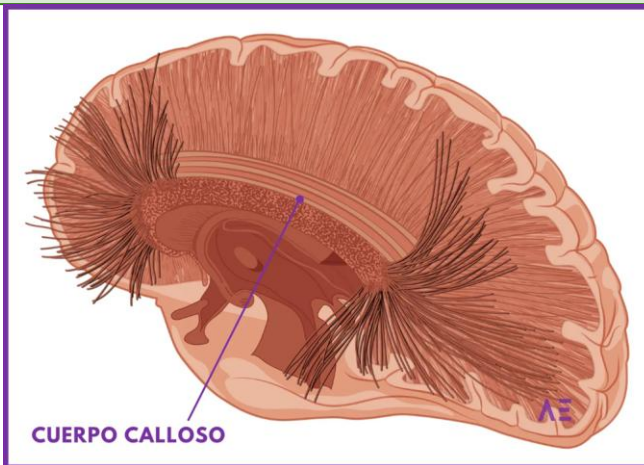
- Gestación bicorial biamniótica→ 1er gemelo
- Diabetes gestacional no insulinizada
- Dx agenesia total del cuerpo calloso (eco prenatal y RMN fetal) y CIR tipo III
- Se ofrece amniocentesis (rechazan)
- Se ofreció interrupción legal gestación (rechazan)

CESÁREA PROGRAMADA (33+2 SG)
Visita prenatal



AGENESIA CC: REVISIÓN LITERATURA

- 1/4000 RN vivos, más frecuente en varones
- Aislada/asociación alteraciones sistémicas o del SNC
- Gran variabilidad clínica: asintomáticos o manifestaciones neurológicas como retraso mental, problemas visuales y convulsiones.
- Dx prenatal y postnatal: ecografía y RMN
- Actualmente no tratamiento específico
- Asociados a otras malformaciones → peor pronóstico





CASOS HGUA AGENESIA CC

13 casos

10 asociados

3 aislados

3 exitus (T) → Dandy-Walker,
Wolf-Hirschhorn, lisencefalia
1 vida normal (T)
5 mucha morbilidad (3P, 2T):
otros Sdes.
1 no seguimiento (P)

2 vida normal (P, T)
1 autismo (P)

3 ♀ 10 ♂

P → Agenesia parcial CC
T → Agenesia total CC

ANAMNESIS

RNPT 33+2, 1310 g, no precisa reanimación

En ingreso: UCI neonatal

- Exploración física: cabello y lanugo muy rubio, hipopigmentación, PEG tipo III (PC, talla y peso con $p < 3$), resto exploración normal
- CPAP → se retira a las 9 horas de vida
- Catéter venoso umbilical → nutrición parenteral
- Constantes estables

EXPLORACIONES COMPLEMENTARIAS

AS y gasometría

Bilirrubina 12,3 mg/dl

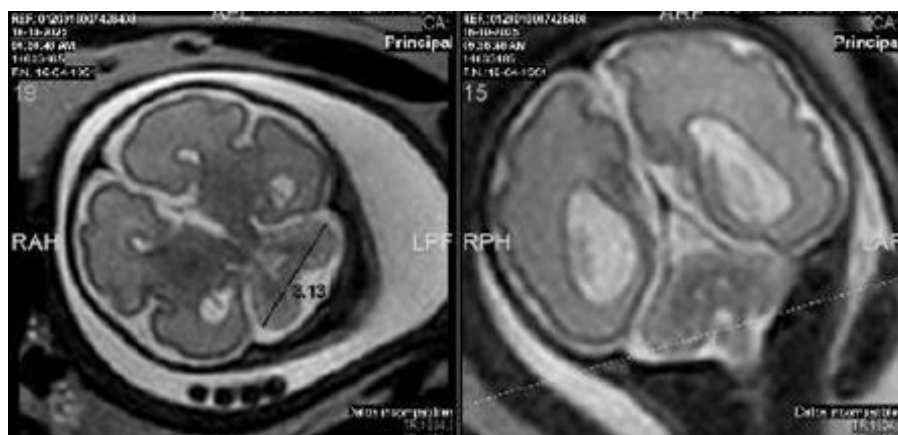
Rx tórax

Anodina

Eco cerebral

SOSPECHA DIAGNÓSTICA

Albinismo+Agenesia Cuerpo
Calloso+CIR III
¿...?



RMN prenatal

Dx diferencial

Todos asocian agenesia CC e hipopigmentación

S. Chédiak-Higashi	Inmunodeficiencia, diátesis hemorrágica y deterioro neurológico
S. Waardenburg tipo 2	Sordera congénita y heterocromía ocular
S. Vici	Cataratas, dificultad deglución, fallo de medro, miocardiopatía, inmunodeficiencia combinada, microcefalia progresiva
S. Griscelli	Deterioro neurológico primario y alteraciones inmunológicas

PLAN Y TRATAMIENTO

- Protocolo <1500g
- Se solicita eco abdominal y cardíaca
- Fototerapia ¡¡¡OJO!!!

EVOLUTIVO

6 días → Cuidados Intermedios

- Parenteral retirada hace 1 día
- NE completa, succiona bien
- Fototerapia suspendida
- Evolución clínica favorable
- Eco abdominal y cardíaca normal
- Solicitud estudio oftalmológico
- Se firma CI **estudio genético**

EVOLUTIVO

13 días → Estable, sin incidencias

- NE completa, todas con succión
- Eco cerebral
- Pendiente exoma y estudio inmunológico
- FO: alta probabilidad albinismo oculocutáneo
- Morfología SP: alteraciones compatibles con Chediak-Higashi
- Traslado a su hospital
- Más adelante: RMN y potenciales evocados

BIBLIOGRAFÍA

Monteagudo A. Prenatal diagnosis of CNS anomalies other than neural tube defects and ventriculomegaly [en línea]. Waltham: UpToDate; 2025 [fecha de consulta: 2-XII-2025]. Disponible en: <https://www.uptodate.com/contents/prenatal-diagnosis-of-cns-anomalies-other-than-neural-tube-defects-and-ventriculomegaly>

Ma EZ, Zhou AE, Hoegler KM, Khachemoune A. Oculocutaneous albinism: epidemiology, genetics, skin manifestation, and psychosocial issues. Archives of Dermatological Research [en línea]. 2022;315(2):107–16 [fecha de consulta: 2-XII-2025]. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35217926/>

Aljure-Reales V de J, Rangel-Carrillo JJ, Ramos JD, Rodríguez-Bermúdez JA, Rodríguez JS. Agenesia del cuerpo calloso: un tema poco conocido. Ces Medicina [en línea]. 2017;31(2):172–9 [fecha de consulta: 2-XII-2025]. Disponible en: <http://www.scielo.org.co/pdf/cesm/v31n2/0120-8705-cesm-31-02-00172.pdf>

Bosch-Schips M, Navarrete M. Diagnostic peripheral blood smear for Chédiak-Higashi syndrome in a 43-month-old boy, confirmed by sequencing. Blood [en línea]. 2023 [fecha consulta: 2-XII-2025]. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S000649712301594X?via%3Dihub>