
Corpus callosum agenezė

**R. Parnarauskienė
K. Ryliškienė**

*Vilniaus universiteto Medicinos
fakulteto Neurologijos ir
neurochirurgijos klinikos
Neurologijos centras*

Santrauka. *Corpus callosum* agenezė (CCA) – galvos smegenų vystymosi malformacija, retai nustatoma viena, dažniau aptinkama su kitais žymiais galvos smegenų įgimtais defektais, kurie ir lemia CCA kliniką. Dažniausios yra nesindrominės CCA klinikinės formos su protiniu atsilikimu, epilepsijos priepuoliais ir cerebrinio paralyžiaus reiškiniais. Straipsnyje apžvelgiamos ir retos sindrominės formos.

Aprašoma 27 metų ligonė dėl prakaitavimo ir kūno temperatūros kritimo priepuolių gydyta VULSK neurologijos skyriuje. Atlikus išsamų tyrimą diagnozuotas retas Shapiro sindromas.

Raktažodžiai: smegenų disgenezė, *corpus callosum*, *corpus callosum* lipoma, viduriniųjų smegenų struktūrų anomalijos, neuronų migracijos sutrikimai.

Neurologijos seminarai 2005; 9(23): 43–47

EPIDEMIOLOGIJA

Ši liga pirmą kartą aprašyta prieš 160 metų, atlikus galvos smegenų patologoanatominių tyrimų [1]. Tačiau gyvam sergančiajam ji nustatyta tik atsiradus ultragarsiniams, kompiuterinės tomografijos (KT) ir magnetinio rezonanso tomografijos (MRT) tyrimams. Ligos epidemiologija nenagrinėta. Vieni autoriai [2] nurodo, kad *corpus callosum* agenezė (CCA) yra 2,3% ligonių, sergančių nervų ligomis; kiti [3] – kad ji aptinkama 1 iš 20 000 neįgalių asmenų populiacijoje. Serijinės MRT, atliktos 445 įvairiomis nervų sistemos ligomis sergantiems vaikams, parodė, kad 14 (3,1%) yra *corpus callosum* anomalija, 7 – *corpus callosum* aplazija ir 2 – *corpus callosum* dalinė agenezė [4]. Tačiau 170 sveikų asmenų MRT nerasta jokių *corpus callosum* pakitimų.

ETIOLOGIJA IR PATOLOGINĖ ANATOMIJA

Corpus callosum agenezės etiologija daugiakaktarinė. Ji siejama su sutrikusiu *lamina terminalis* vystymusi. Nesindrominės CCA formos dažniausiai nėra genetiškai sąlygotos. Tačiau kai kuriais atvejais yra paveldimos autosominiu recesyviniu arba susijusiu su X chromosoma būdu. *Corpus callosum* agenezės atvejais nustatomi įvairūs chromosomų defektai: 8, 13, 14, 15, 17 ir 18 chromosomų trisomija. Be to, nagrinėjant ligos išsivystymą, nemažai reikšmės skiriama išoriniams veiksniams: alkoholiui (alkoholinis vaisiaus sindromas), infekciniams (įgimta raudonukė), endogeniniams-toksiniams, kraujagysliniams veiksniams,

Adresas:

Prof. R. Parnarauskienė
VUL Santariškių klinikų Neurologijos centras
Santariškių g. 2, 08661 Vilnius
Tel./faks. (8-5) 2365220, el. paštas: neuro@lux.lt

hiperglicinemijai ir kitiems metaboliniams veiksniams. Minėti veiksniai svarbūs ne tik CCA, bet ir kitų galvos smegenų struktūrų vystymuisi.

Corpus callosum agenezės atveju nustatomi ir kiti žymūs galvos smegenų išsivystymo defektai: vidiniame galvos smegenų paviršiuje vagelės išsidėsčiusios radialiai, dėl pakaušinių skilčių baltosios medžiagos trūkumo išplatėje šoninių skilvelių užpakaliniai ragai (kolpoencefalija), virš trečiojo skilvelio susijungiančios ar nesusijungiančios su juo cistos, trečiasis skilvelis aptinkamas ne žemiau šoninių skilvelių, bet tarp jų. Gana dažnos ir kitų galvos smegenų sričių malformacijos, heterotopijos, vingių židininės displazijos, cefalocelės, smegenėlių kirmimo hipoplazija ar aplazija, Chiari II tipo malformacijos, *corpus callosum* lipomos. Nereta mikrocefalija ar didelė kaukolė. Pasitaiko periferinės nervų sistemos malformacijos, nenormalus akių išsivystymas, regimojo nervo hipoplazija, tinklainės kolobomos. Dažni sąnarių defektai, asimetriškas ar didelis veidas.

KLINIKA

Skiriamos nesindrominės ir sindrominės CCA klinikinės formos. Jų simptomus lemia ne tik CCA, bet ir kitų nervų sistemos dalių ar kitų organų anomalijos.

Nesindrominės CCA klinikinės formos pasitaiko dažniau. Jų atveju ligos simptomų nėra. Kai kurių asmenų yra didelė galva ar veidas, deformuoti sąnariai, nenormaliai išsivysčiusios akys. Tačiau neretai yra išreikšti ir kiti simptomai: 82% – sutrikęs protinis vystymasis, 43% – epilepsijos priepuoliai, 31% – cerebrinio paralyžiaus reiškiniai [2]. Epilepsijos priepuoliai daugumai ligonių yra daliniai, rečiau pasitaiko infantiliniai spazmai. Be to, ligoniams su CCA būdinga raumenų hipotonija su normaliais refleksais, rečiau pasitaiko piramidinė hipertoniya dėl piramidinių laidų pažeidimo. Naujagimiams CCA galima įtarti

esant išreikštomis veido ir somatinėms anomalijoms, o ankstyvoje vaikystėje – atsiradus epilepsijos priepuoliams ir esant protinio vystymosi sutrikimui [5]. Būdinga tai, kad CCA atvejais neurologiniai ir somatiniai sutrikimai neprogresuoja. Pažymėtina, kad kai kuriems ligoniams psichikos sutrikimai gali būti nežymūs ar jų gali net nebūti. Tai aiškinama tuo, kad šiems ligoniams yra išsivystę ekstrakalioziniai tarpusutuliniai laidai, arba pusrutuliai vienas su kitu susisiekiama per kitas jungtis.

Literatūroje neaptikome duomenų, kad CCA atvejais ligoniams būtų išreikštas ciklinio vėmimo sindromas. Tačiau teigiama, kad diaforezę gali lydėti šis sindromas [6]. Be to, Ciklinio vėmimo sindromo asociacija nurodo minimalio sindromo kriterijus: 1) pasikartojantys sunkūs pavieniai vėmimo epizodai, 2) normali įvairios trukmės sveikatos būklė tarp vėmimų, 3) įvairios trukmės vėmimo epizodai (nuo kelių valandų iki kelių parų), 4) nenustatoma vėmimo priežastis [6]. Priepuoliai prasideda ankstyvoje vaikystėje, retai vyresniems nei 10 metų vaikams, ir praeina savaime sulaukus paauglystės. Juos lydi elgesio sutrikimai, pavyzdžiui, agresyvumas. Sindromo etiologija nėra aiški, manoma, kad tai epilepsinis sutrikimas („abdominalinė epilepsija“) arba migrenos ekvivalentas.

Sindrominės CCA klinikinės formos skirstomos į dvi grupes: 1) sindrominės formos, kurių atveju visada yra CCA, 2) sindrominės formos, kurių atveju ne visada yra CCA, bet simptomai primena CCA simptomus.

Pirmajai sindrominių formų grupei priklauso keli sindromai.

Aicardi sindromui [7] būdingi daliniai epilepsijos priepuoliai ir infantiliniai spazmai, chorioretinalinė lakuna ir regimojo nervo disko koloboma, ryškiai sutrikęs protinis vystymasis, stuburo ir šonkaulių anomalijos, EEG registruojama nepriklausoma vienas nuo kito abiejų galvos smegenų pusrutulių veikla. Serga tik mergaitės. Liga nešeimninė, tačiau 1–4% ligonių su infantilniais spazmais galimi X chromosomos pakitimai. Galvos smegenyse, be CCA, aptinkamos ir kitos malformacijos: mikrogirija, periventrikulinės heterotopijos, skilvelių kraujagyslinio rezginio ir kitų galvos smegenų vietų cistos, užpakalinės kaukolės duobės anomalijos.

Shapiro sindromui [8] būdingi tokie simptomai: epizodinė hipotermija ir diaforezė (padidėjęs prakaitavimas). Atvirkštinio Shapiro sindromo komponentai yra epizodinė diaforezė ir hipertermija. Liga nešeimninė, CCA lydi pagumburio pažeidimas.

Andermann sindromas [9] paveldimas autosominiu recesyviniu būdu. Būdinga sensomotorinė neuropatija, lydiama sutrikusio protinio vystymosi. Ligonų veidas savotiškas, negražus.

Antrajai sindrominių formų grupei priklauso daug sindromų.

Orofacialinis-digitalinis sindromas [10] yra išreikštas tik mergaitėms. Liga susijusi su X chromosoma. Gimę sergantys berniukai ilgai neišgyvena. Būdinga liežuvio hamartoma ir nenormaliai išsivystęs jo pasaitėlis, pakitę, deformuoti pirštai, ilga kaukolė, išretėję plaukai, sutrikęs

protinis vystymasis. Galvos smegenų pusrutuliuose aptinkamos cistos.

Dandy-Walker sindromo [11] neurologinė simptomatika gana gausi dėl išplitusių įvairių malformacijų. Gali vyrauti dalinė ar visiška kirmino agenezė, susiformavęs didelis cistinis darinys užpakalinėje kaukolės duobėje dėl išsiplėtusio ketvirtojo skilvelio ar jo divertikulo. Dėl ketvirtojo skilvelio angų atrezijos gali būti ryški hidrocefalija, deformuota ar ilga galva. Galima minėtų malformacijų kombinacija su CCA, nenormaliai išsivysčiusiomis pailgųjų smegenų apatinėmis alyvomis ir pakaušinių skilčių encefalocelėmis. Apie 25–30% ligonių nustatomos vadinamosios periferinės malformacijos: kiškio lūpa, vilko gomurys, įvairūs širdies defektai, šlapimo takų anomalijos, veido dismorfizmas. Ligonų psichika ryškiai sutrikusi.

Lissencefalija [12] yra dviejų tipų. Esant pirmajam lissencefalijos tipui galvos smegenys yra mažos ir tik su pirminiais, o kai kuriais atvejais ir su keliais antriniais vingiais. Tačiau galvos smegenų pusrutulių paviršius gali būti visiškai lygus. Kraujagyslės nesamų vingių vietoje vingiuotos. Galvos smegenų žievė gana stora, sumažėjęs jos sluoksnių skaičius. Kaktinė kaukolės dalis siaura. Ligos klinika gana sunki. Vyrauja ryški oligofrenija, atoninė diplegija, dažni infantiliniai spazmai ar daliniai epilepsijos priepuoliai. Tik pavieniais atvejais yra išlikę kalbos rudimentai. Ligos prognozė bloga. Mirštama naujagimystėje. Retai sulaukiama suaugusio amžiaus. Liga siejama su 17 chromosomos trumpojo peties distalinio galo išnykimu. Tačiau dažniau pasitaiko atvejų, kai chromosomos nepakitusios, o nustatoma citomegalo virusinė infekcija.

Esant antrajam lissencefalijos tipui (Walker-Warburg sindromas) didžiųjų pusrutulių paviršius lygus, žievė stora, nesusisluoksniavusi ir gliozinio audinio padalyta į trabekules, piramidinio laido nėra, dauguma cisternų obturuotos, smegenų vandentiekis susiaurėjęs, smegenėlės mažos. Ligonų akys pakitusios: mikroftalmija ir priekinio segmento anomalijos (katarakta, primityvus stiklakūnis). Neurologinė klinika sunki. Kadangi į patologinį procesą įtraukti ir raumenys (išplitusi jų skaidulų nekrozė), todėl klinika primena raumenų distrofijas. Taigi antrąjį lissencefalijos tipą galima vadinti cerebrookoloraumeniniu sindromu. Ligos priežastis gali būti įvairi infekcija, arba ji gali būti paveldima autosominiu recesyviniu būdu. Prognozė itin bloga. Dauguma naujagimių miršta po kelių gyvenimo savaičių ar mėnesių ir tik kai kurie išgyvena kelerius metus.

Apert'o sindromo [13] simptomai įvairūs. Vyrauja protinis atsilikimas, žemyn nusileidę vokų plyšiai, mikroftalmija, nepakankamai išsivysčiusi vidurinė veido dalis, visiška simetrinė rankų ir kojų IV-V pirštų sindaktilija. Vainikinė kaukolės siūlė užakusi, todėl galva aukšta, brachiocefalinės formos. Priekinė kaukolės duobė trumpa, orbitos negilios. Gali būti išreikšta hidrocefalija, dalinė ar visiška CCA, širdies agenezė, skoliozė. Ligos prognozė bloga.

Meckel'io sindromas [14] pasireiškia hidrocefalija, smegenėlių kirmino ageneze, encefalocelėmis, o kai kuriais atvejais išreikšta CCA. Be to, ligai būdingos ir kitos malformacijos: inkstų policistozė, polidaktilija, skilusi

lūpa ar gomurys, mikroftalmija, genitalijų anomalijos, deformuotos pėdos, šleivumas.

DiGeorge sindromo [15] atveju trūksta prieskydinių ir užkrūčio liaukų arba yra jų ektozija. Todėl ligos klinikoje vyrauja hipokalcemija su sunkiais hipokalceminiais traukuliais ir imunologinio deficito reiškiniai. Be to, ligonių gomurys plyšio formos, yra mikrognatija, žemai esančios ausys, didelis veidas. Liga siejama su pakitusiomis 22q11, 10p13-14, 17p13 chromosomomis.

Goldenhar sindromui [16] būdingi akių simptomai (junginės dermoidiniai navikai), ausų malformacijos, periaurikulinės fibrochondromos, stuburo slankstelių deformacijos (ypač kaklinių slankstelių lateralinių dalių), protinis atsilikimas, o kai kuriais atvejais ir CCA.

Mikrocefalijos ir kataraktos sindromui [17] būdingos daugybinės CNS malformacijos ir dvarfizmas. Ligos klinikoje vyrauja elgesio sutrikimai, keistas valgymo įprotis, savęs žalojimas, mikrocefalijos klinikiniai simptomai, katarakta. Kai kuriems ligoniams nustatoma CCA.

TYRIMAI

Corpus callosum agenezės diagnozė nėra sunki. Vaisiui ar naujagimiui atliekamas galvos ultragarsinis tyrimas, o vaikui ar suaugusiam ligoniui – galvos smegenų KT bei MRT. Didelės reikšmės turi genetiniai (kariotipo analizė), psichologiniai, oftalmologiniai bei medžiagų apykaitos (amino rūgščių, cholesterolio, ilgujų grandinių riebiųjų rūgščių) tyrimai.

PROFILAKTIKA IR GYDYMAS

Specifinės CCA profilaktikos ir gydymo nėra. Tačiau nėštumo metu vartojami folatai ir mineralų (ypač cinko) priedai maiste gali sumažinti anomalijų išsivystymą. Taikomas simptominis gydymas.

KLINIKINIS ATVEJIS

Ligonė G. R. (gimusi 1974 metais) buvo gydyta Vilniaus universiteto ligoninės Santariškių klinikų nervų ligų skyriuje 1998 ir 2001 metais dėl prakaitavimo priepuolių, kuriuos lydi širdies plakimas, nerimas, agresyvus elgesys. Po to krečia šaltis, krenta kūno temperatūra, būna bendras silpnumas. Be to, ligonę vargina pykinimas, apetito stoka, yra sumažėjęs svoris.

Pacientė serga nuo naujagimystės, kai atsirado vėmimo priepuoliai, dėl kurių, įtariant prievartčio stenozę, sulaukus 1 mėnesio amžiaus operuota. Buvo atlikta tik laparatomija, nes stenozės nerasta. Mergaitei paaugus, vėmimo priepuoliai pasireikšdavo taip: ligonė tapdavo nerami, atkišdavo lūpas, reikalaujavo gerti ir greitai išgerdavo nuo dviejų iki trijų litrų skysčių, kuriuos atpildavo. Priepuoliai trukdavo

apie pusvalandį, jų dažnis būdavo įvairus: nuo 1–3 per dieną iki vieno per kelis mėnesius. Dėl šių simptomų mergaitė tirta endokrinologų, buvo įtartas cukrinis diabetas, antinksčių nepakankamumas, bet susirgimai nepatvirtinti. Nuo 7 metų amžiaus priepuoliai pasikeitė: vėmimas nesikartojė, bet atsirado prakaitavimas. Nedidelio priepuolio metu kūnas lengvai sudrėksta. Prieš didelį priepuolį ligonė tampa nerami, reikalauja, kad visi išeitų iš kambario, priepuolio metu visas kūnas staiga pasidengia dideliais prakaito lašais, tartum iš odos sunktųsi vanduo, nukrenta temperatūra, atsiranda širdies plakimas iki 120 k/min, noras šlapintis. Priepuolis trunka 10–20 minučių, užsitęsęs – epizodiškai paūmėdamas užtrunka 5–6 valandas. Priepuolio metu ligonė sąmoninga, kontaktiška, traukulių nebūna, AKS 130/80 mm Hg, po jo – 100/60 mm Hg, krečia šaltis, temperatūra nukrenta iki 35,3 °C, jaučia silpnumą, yra mieguista, kelis kartus dėl silpnumo buvo sukniubusi. Priepuolių dažnis labai įvairus: nuo 5–6 per parą, dažniau vakare ar anksti ryte, iki vieno per kelis mėnesius.

Vaikystėje ligonė gydyta karbamazepinu 100 mg naktiniai, net nuo tokios dozės priepuoliai pranyko vieneriems metams. Nutraukus medikamentus, priepuoliai kartojosi, ir anksčiau buvusi veiksminga vaisto dozė tapo nebeefektyvi. 1998 metais paskirtas gydymas okskarbazepinu 900 mg per dieną buvo efektyvus. Todėl vaistų dozė po 1,5 metų buvo savavališkai sumažinta iki 450 mg per dieną. Sumažinus dozę, nuo 2001 m. liepos mėn. priepuoliai tapo labai dažni (iki 5–6 kartų per dieną). Tačiau pradėjus vartoti 1200 mg okskarbazepino per dieną, jis buvo neveiksmingas, labai dažni priepuoliai kartojosi toliau.

Pacientė yra antras vaikas šeimoje. Vyresnioji sesuo sveika. Yra toliaregė. 18 metų amžiaus operuota dėl žvairumo. 1999 metais įvyko spontaniškas abortas (gestacinis amžius 8 savaitės).

Bendroji būklė šios hospitalizacijos metu vidutiniškai sunki. Sunkiai vaikšto dėl bendro silpnumo. Nepakankamos mitybos, KMI 17. Oda blyški, paprastieji spuogai kaktoje ir skruostuose, antakiai vešlūs, plaukuotumas virš viršutinės lūpos. Yra baltų strijų krūtų ir šlaunų vidinių paviršių odoje, viršutinėje pilvo dalyje randas po laparatomijos. AKS 110/70 mm Hg, ŠSD 80 k/min. Neurologinė būklė: sąmoninga, kontaktiška. Yra konverguojantis žvairumas. Jutimai nesutrikę. Raumenų tonusas žemas, sausgysliniai refleksai labai gyvi, simetriški. Motorikos deficito nėra. Patologinių refleksų nėra. Meninginių simptomų nėra. Skyriuje daug kartų stebėti nedideli ir dideli prakaitavimo priepuoliai, kurių klinika atitiko čia aprašytą. Retai, bet kai kurių priepuolių metu ligonei pritemdavo sąmonę.

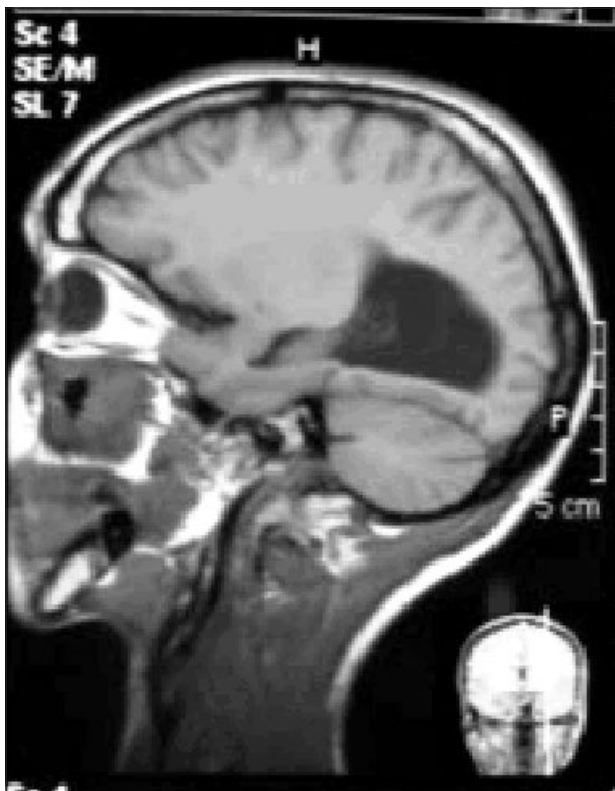
1996 ir 1998 metais atliktos galvos kompiuterinės tomogramos. Konstatuota *corpus callosum* agenezė (1 pav.).

2001 m. pablogėjus būklei, atlikta galvos smegenų MRT. Jos radiniai: visiška *corpus callosum* agenezė, nėra juostinio vingio ir vagos. Trečiasis skilvelis prasiplėtęs, lokalizuotas aukščiau, įsiterpia tarp nutulusių ir nesusisiekiančių šoninių skilvelių, kurių kaktiniai ragai siauri, pakaušiniai – neproporcingai praplatėję dėl nepakankamai išsivysčiusios baltosios medžiagos (kolpoencefalija) (2, 3, 4 pav.). Dėl hipoplastiškų Amonio ragų ir vingių platesni

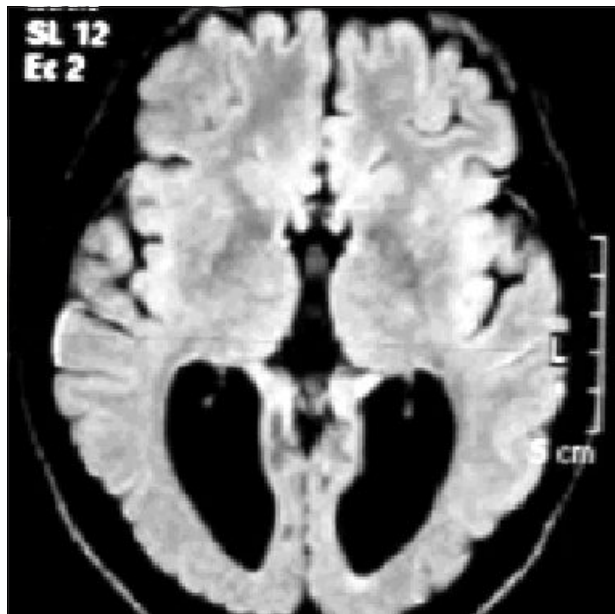


1 pav. *Corpus callosum* agenezė. Galvos smegenų kompiuterinė tomograma.

smilkininiai ragai. Vidurinės struktūros ir skilvelių sistema nedislokuotos. Abipus baltojoje didžiųjų pusrutulių medžiagoje subkortikaliai matomi nespecifiniai, T2 ir T2 FLAIR sekose hiperintensiniai židiniai. Vidiniai klausos kanalai simetriniai, neprasiplėtę, pontocerebeliariai kampai laisvi. Regimųjų nervų ir kryžmės atrofija, vertikalus kryžmės matmuo 0,16 cm. Abiejuose maksiliariniuose ir dešiniajame sfenoidaliniame sinusuose gleivinė sustorė-



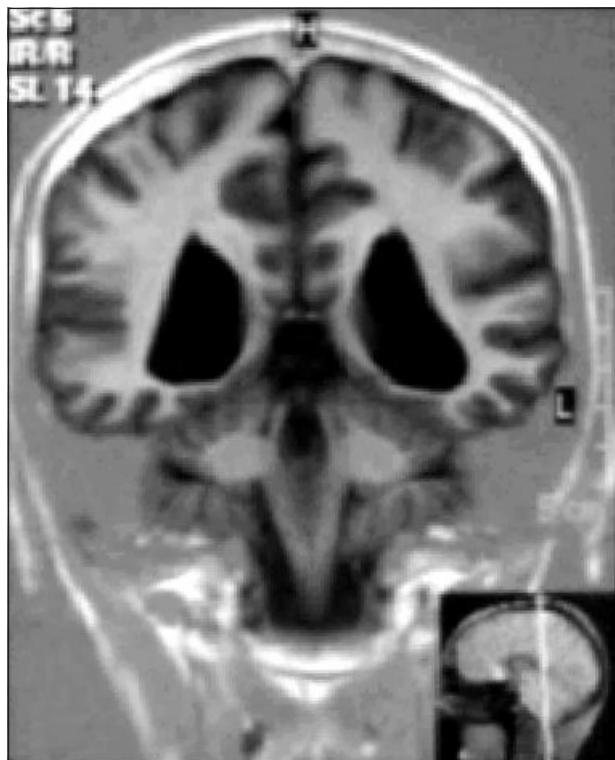
2 pav. *Corpus callosum* agenezė. Šoninis galvos smegenų vaizdas.



3 pav. *Corpus callosum* agenezė. Skersinis galvos smegenų vaizdas.

jusi, kairiajame maksiliariniame sinuse uždegiminis skystis. Kraujagyslinėse sekose intrakranijinių magistralinių kraujagyslių pakitimų nėra.

EEG be ir su miego deprivacija: deformuotas, dezorganizuotas, polimorfinis bioelektrinis aktyvumas. Kliniškai atsiradus prakaitavimo epizodui, atsiranda judesio artefaktų, tipišku elektrinių epilepsinių potencialų neregistruota. Funkcinių mėginių metu užsmailėja bioelektrinis aktyvumas, išlieka sinchroniškų beta bangų ritmo epizodų.



4 pav. *Corpus callosum* agenezė. Frontalinis galvos smegenų vaizdas.

Vidaus organų, skydliaukės ir genitalijų echoskopijos be pakitimų.

Stemplės, skrandžio ir dvylikapirštės žarnos endoskopiija: dvi dvylikapirštės žarnos opos, randiniai pakitimai dėl opaligės, ureazės testas ryškiai teigiamas.

Laboratorinių tyrimų (bendras kraujo, elektrolitų tyrimas, TTH tyrimas, glikemija priepuolių metu, kariotipo analizė, bendras šlapimo tyrimas, katecholaminai paros šlapime) rezultatai normalūs.

Genetiko diagnozė: izoliuotas CNS raidos defektas. Psichologo išvada: intelektas žemesnis už vidutinį, mąstymas konkretus. Psichiatro išvada: ligonė smulkmeniška, egocentiška. Yra organinis asmenybės sutrikimas. Oftalmologo diagnozė: hipermetropija. Kairysis regimojo nervo diskas blyškesnis. Endokrinologas ir ginekologas patologijos nekonstatavo. Otorinolaringologo diagnozė: abiejų pusių hiperplastinis maksiliarinis sinuitas.

Klinikinė diagnozė: *corpus callosum* agenezė. Kolpoencefalija. Regimųjų nervų ir kryžmės atrofija. Epilepsinis sindromas: dažni daliniai paprastieji ir reti kompleksiniai autonominiai priepuoliai (Shapiro sindromas). Opaligės paūmėjimas. *Helicobacter pylori* infekcija.

Skirtas gydymas propranololiu 20 mg tris kartus per dieną ir topiramatu 200 mg per dieną, laipsniškai mažinant okskarbazepiną. Eradikuota *Helicobacter pylori* infekcija. Teigiamas gydymo efektas išryškėjo po 1,5–2 mėnesių, liko tik reti (vienas per 1–2 savaites) nedidelio sudrėkimo vakariniai prakaitavimo priepuoliai be temperatūros kritimo ir kitų lydinčių reiškinių. Todėl topiramato dozė ambulatoriškai padidinta iki 300 mg per dieną.

APIBENDRINIMAS

Pateikta sindrominė *corpus callosum* agenezės klinikinė forma atitinka Shapiro sindromo kriterijus: ligonę vargindavo įvairios trukmės, intensyvumo ir dažnio prakaitavimo bei kūno temperatūros kritimo priepuoliai. Be to, vaikystėje būdavo ciklinio vėmimo priepuolių, kurie praėjo savaime. Pacientės galvos smegenų MRT aptikta ne tik visiška *corpus callosum* agenezė, bet ir kolpoencefalija bei regimųjų nervų, kryžmės atrofija.

Gauta:
2002 02 03

Priimta spaudai:
2004 12 28

Literatūra

1. Parrish ML, Roessmann U, Levinsohn MW. Agenesis of the corpus callosum: a study of frequency of associated malformations. *Ann Neurol* 1979; 6: 349–54.
2. Jeret JS, Serur D, Wisniewski KE, Fisch C. Frequency of agenesis of the corpus callosum in the developmentally disabled population as determined by computerized tomography. *Pediatr Neurosci* 1986; 12: 101–3.
3. Myriantopoulos NC, Chung CS. Congenital malformations in singletons: epidemiologic survey. *Birth Defects* 1974; 10: 1–58.

4. Bodensteiner JB, Schaefer GB, Breeding L, Cowan L. Hypoplasia of the corpus callosum: a study of 445 consecutive MRI scans. *J Child Neurol* 1994; 9: 47–9.
5. Schaefer GB, Bodensteiner JB. Evaluation of the child with idiopathic mental retardation. *Pediatr Clin North Am* 1992; 4: 929–44.
6. Cyclic(al) Vomiting Syndrome Association. International diagnostic criteria for cyclic vomiting syndrome. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 1995; 21 (Suppl 1).
7. Chevrie JJ, Aicardi J. The Aicardi syndrome. In: Pedley TA, Meldrum BS, eds. *Recent Advances in Epilepsy*. Edinburgh: Churchill Livingstone, 1986; 3: 189–210.
8. Shapiro WR, Williams GH, Plum F. Spontaneous recurrent hypothermia accompanying agenesis of the corpus callosum. *Brain* 1969; 92: 423–36.
9. Andermann E. Sensorimotor neuropathy with agenesis of the corpus callosum. *Handbook of Clinical Neurology*. Amsterdam: North Holland, 1981; 1: 100–3.
10. Anneren G, et al. Orofacio-digital syndromes I and II: radiological methods for diagnosis and the clinical variations. *Clinical Genetics* 1984; 26: 178–86.
11. Hirsch JF, et al. The Dandy-Walker malformation. *J Neurosurg* 1984; 61: 515–22.
12. Joseph H. Congenital agyria and defect of corpus callosum. *J Neuropathology and Experimental Neurology* 1944; 3: 63–8.
13. De Leon, et al. Agenesis of the corpus callosum and limbic malformation in Apert syndrome (type I acrocephalosyndactyly). *Archives of Neurology* 1987; 44: 979–82.
14. Hsia YE, Bratu M, Herboldt A. Genetics of the Meckel syndrome (dysencephalia splanchnocystica). *Pediatrics* 1971; 48: 237–47.
15. Conley ME, et al. The spectrum of DiGeorge syndrome. *J of Pediatrics* 1979; 94: 883–90.
16. Wilson GN. Cranial defects in the Goldenhar syndrome. *American Journal of Medical Genetics* 1983; 14: 435–43.
17. Scott-Emuakpor AB, Heffelfinger J, Higgins JV. A syndrome of microcephaly and cataracts in four siblings: a new genetic syndrome? *American Journal of Diseases of Children* 1977; 131: 167–9.

R. Parnaruskienė, K. Ryliškienė

AGENESIS OF THE CORPUS CALLOSUM

Summary

Agenesis of *corpus callosum* (CCA) is one of the brain malformations which is seldom diagnosed alone and usually accompanies other congenital defects of central nervous system. CCA is diagnosed using brain CT or MRT. Clinical picture usually depends upon other malformations. Nonsyndromic clinical forms with mental retardation, seizures and cerebral palsy are more common. Rare syndromic forms are also reviewed in this article.

Case report refers to 27-year-old female patient from Vilnius University Hospital Santariškių klinikos Dpt. of Neurology, who had attacks of diaphoresis and hypothermia. After thorough investigation the rare Shapiro syndrome was diagnosed.

Keywords: cerebral dysgenesis, *corpus callosum*, lipoma of *corpus callosum*, midline brain anomalies, neuronal migration disorders.