

Hallazgos neurorradiológicos en colpocefalia asociada a agenesia parcial del cuerpo calloso: reporte de caso clínico

Neuroradiological findings in colpocephaly associated with partial agenesis of the corpus callosum: a clinical case report

Achados neurorradiológicos na colpocefalia associada à agenesia parcial do corpo caloso: relato de caso clínico

Sebastian Rene Flores Droira¹, <https://orcid.org/0009-0006-3296-7728>Manuel Fabricio Cevallos Loo², <https://orcid.org/0009-0003-8481-8706>Damaris Samantha Ramírez Mena³, <https://orcid.org/0009-0001-5351-8757>Lisbeth Viviana Castillo Córdoba⁴, <https://orcid.org/0009-0008-2032-042X>¹Universidad San Francisco de Quito (USFQ), Quito, Ecuador²Universidad de Guayaquil, Quito, Ecuador³Pontificia Universidad Católica del Ecuador, Quito, Ecuador⁴Universidad Nacional de Loja (UNL), Quito, EcuadorAutor para correspondencia: sebasfloresdroira@hotmail.com**RESUMEN**

La colpocefalia es una anomalía congénita rara caracterizada por la dilatación desproporcionada de los cuernos occipitales de los ventrículos laterales, frecuentemente asociada a agenesia parcial del cuerpo calloso y alteraciones del neurodesarrollo. El objetivo de este trabajo es resaltar la importancia de la neuroimagen en el diagnóstico de la colpocefalia mediante la presentación de un caso clínico y una revisión bibliográfica actualizada. Se describe el caso de una paciente prematura con hallazgos clínicos e imagenológicos compatibles, analizado mediante resonancia magnética y seguimiento multidisciplinario, apoyado en una búsqueda estructurada de literatura narrativa y complementaria entre 2021 y 2026. Los resultados mostraron dilatación occipital y ausencia del esplenio del cuerpo calloso, acompañados de crisis epilépticas tempranas, retraso psicomotor y discapacidad intelectual moderada. La discusión evidencia la variabilidad clínica y pronóstica, destacando la resonancia magnética y estudios genéticos como herramientas clave. Se concluye que el diagnóstico temprano y el abordaje integral son esenciales para optimizar el pronóstico funcional en pacientes con colpocefalia.

Palabras clave: Colpocefalia, anomalía congénita, agenesia del cuerpo calloso.**ABSTRACT**

Colpocephaly is a rare congenital anomaly characterized by disproportionate dilation of the occipital horns of the lateral ventricles, frequently associated with partial agenesis of the corpus callosum and neurodevelopmental disorders. The aim of this study is to highlight the importance of neuroimaging in the diagnosis of colpocephaly through the presentation of a clinical case and an updated literature review. We describe the case of a premature patient with compatible clinical and imaging findings, analyzed by magnetic resonance imaging and multidisciplinary follow-up, supported by a structured narrative and complementary literature search between 2021 and 2026. Results showed occipital dilation and absence of the splenium of the corpus callosum, accompanied by early epileptic seizures, psychomotor delay, and moderate intellectual disability. The discussion emphasizes the clinical and prognostic variability, highlighting magnetic resonance imaging and genetic studies as key tools. In conclusion, early diagnosis and comprehensive management are essential to optimize functional outcomes in patients with colpocephaly.

Keywords: Colpocephaly, congenital anomaly, agenesis of the corpus callosum.**RESUMO**

A colpocefalia é uma anomalia congênita rara caracterizada pela dilatação desproporcional dos cornos occipitais dos ventrículos laterais, frequentemente associada à agenesia parcial do corpo caloso e a distúrbios

do neurodesenvolvimento. O objetivo deste estudo é destacar a importância da neuroimagem no diagnóstico da colpocefalia por meio da apresentação de um caso clínico e de uma revisão bibliográfica atualizada. Descreve-se o caso de uma paciente prematura com achados clínicos e de imagem compatíveis, analisados por ressonância magnética e acompanhamento multidisciplinar, apoiados em uma busca estruturada de literatura narrativa e complementar entre 2021 e 2026. Os resultados mostraram dilatação occipital e ausência do esplênio do corpo caloso, acompanhados de crises epiléticas precoces, atraso psicomotor e deficiência intelectual moderada. A discussão evidencia a variabilidade clínica e prognóstica, destacando a ressonância magnética e os estudos genéticos como ferramentas essenciais. Conclui-se que o diagnóstico precoce e o manejo integral são fundamentais para otimizar os resultados funcionais em pacientes com colpocefalia.

Palavras-chave: Colpocefalia, anomalia congênita, agenesia do corpo caloso.

Recibido 21/07/2026 Aprobado 23/08/2026

Introducción

La colpocefalia es una anomalía congénita del desarrollo cerebral caracterizada por la dilatación desproporcionada de los cuernos occipitales de los ventrículos laterales, generalmente en relación con alteraciones de la sustancia blanca y con disgenesia o agenesia parcial o completa del cuerpo caloso. Su expresión clínica es heterogénea: puede reconocerse durante el periodo neonatal o la infancia por convulsiones, retraso del desarrollo y alteraciones motoras, cognitivas o visuales, aunque también se han descrito diagnósticos incidentales en adultos con escasa sintomatología neurológica (Ahmed *et al.*, 2025; Díaz Sánchez *et al.*, 2023; Mirzaei *et al.*, 2024; Sangwan & Meena, 2024).

La frecuencia real de la colpocefalia ha sido difícil de establecer por la heterogeneidad diagnóstica y la escasez histórica de estudios poblacionales. Sin embargo, un análisis del Texas Birth Defects Registry identificó 1.146 casos entre 1999 y 2020, con una prevalencia al nacimiento de 1,36 por 10.000 nacidos vivos y una supervivencia global al año del 89,5%; estos datos corresponden a una población regional y no deben extrapolarse directamente a la incidencia mundial (Yantz *et al.*, 2025). La agenesia del cuerpo caloso, una de las alteraciones asociadas con mayor frecuencia, presenta una marcada heterogeneidad anatómica, genética y clínica, lo que condiciona diferencias relevantes en el pronóstico individual (Pânzaru *et al.*, 2022; Tsai & Shinar, 2023).

Esta baja frecuencia, sumada a la variabilidad clínica y a la posibilidad de confundir la dilatación ventricular con otras causas de ventriculomegalia, favorece el subdiagnóstico y retrasa la caracterización de las anomalías asociadas. El problema adquiere especial relevancia en contextos donde el acceso a neurorradiología pediátrica, genética clínica y rehabilitación temprana es desigual, pues la demora diagnóstica limita la orientación pronóstica a las familias, la coordinación del seguimiento y el inicio oportuno de intervenciones sobre el neurodesarrollo. Por ello, documentar casos con correlación clínica e imagenológica contribuye a sensibilizar al personal sanitario, fortalecer las rutas de derivación y ampliar la evidencia aplicable a la atención de pacientes con malformaciones cerebrales congénitas (Pardo *et al.*, 2025; Yantz *et al.*, 2025).

El presente trabajo tiene como objetivo resaltar la importancia de la neuroimagen en el diagnóstico de la colpocefalia mediante la presentación de un caso clínico acompañado de una revisión bibliográfica actualizada. Además, busca fomentar el reconocimiento y reporte de nuevos casos, contribuyendo a ampliar la evidencia científica disponible y fortalecer el conocimiento clínico e imagenológico de esta entidad, con el propósito de favorecer un abordaje multidisciplinario que permita mejorar la calidad de vida de los pacientes.

Metodología

El presente trabajo corresponde a un estudio descriptivo, tipo reporte de caso clínico (Ramírez-Sánchez *et al.*, 2019), centrado en una paciente femenina prematura con hallazgos imagenológicos compatibles con colpocefalia asociada a agenesia parcial del cuerpo caloso. La metodología se estructuró en dos componentes:

1. Evaluación clínica y diagnóstica del caso:

- Se realizó una valoración clínica completa desde el nacimiento, incluyendo parámetros antropométricos, examen físico neonatal y evolución en cuidados intensivos.
- Se efectuaron estudios de imagen: ecografía transfontanelar inicial y resonancia magnética cerebral, que permitieron identificar la dilatación occipital y la ausencia parcial del cuerpo caloso.
- Se complementó con estudio citogenético convencional (cariotipo), además de valoraciones por neuropediatría, genética, oftalmología, audiolología y rehabilitación.

2. Contextualización bibliográfica:

- Con el fin de enriquecer la discusión y situar el caso en el marco de la evidencia reciente, se realizó una búsqueda estructurada de literatura publicada entre enero de 2021 y agosto de 2026.
- Se consultaron bases de datos académicas de alto impacto (PubMed/MEDLINE, PubMed Central, ScienceDirect, SciELO) y portales oficiales de revistas.
- Se emplearon términos en inglés y español combinados con operadores booleanos: (“colpocephaly” OR “colpocefalia” OR “occipital horn enlargement” OR “ventriculomegaly”) AND (“agenesis of corpus callosum” OR “corpus callosum dysgenesis” OR “neuroimaging” OR “fetal MRI” OR “prenatal ultrasound” OR “genetics” OR “neurodevelopmental outcome” OR “case report”).
- Se incluyeron revisiones sistemáticas, metaanálisis, cohortes, estudios diagnósticos y reportes de caso con descripción radiológica verificable.
- Se excluyeron duplicados, artículos sin acceso a texto completo y publicaciones sin relevancia clínica o imagenológica directa.

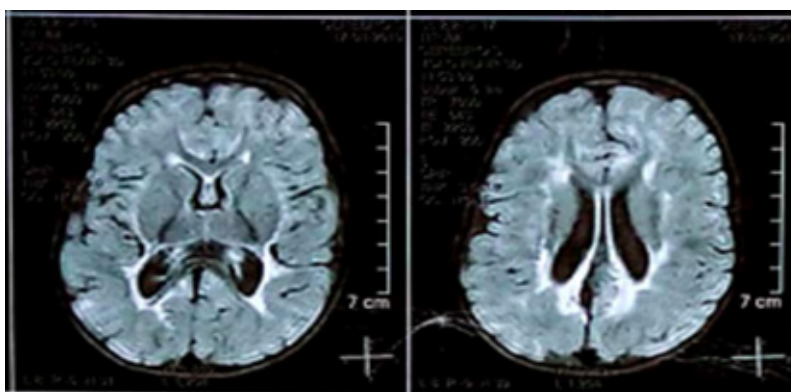
Este enfoque metodológico permitió documentar el caso clínico con rigor diagnóstico y, a la vez, contrastar los hallazgos con la literatura contemporánea, fortaleciendo la discusión y aportando evidencia aplicable al manejo multidisciplinario de pacientes con colpocefalia.

Resultados y Discusión

Presentación del caso clínico

Se presenta el caso de una paciente femenina, producto de segunda gesta de un embarazo gemelar, nacida por cesárea a las 31,6 semanas de gestación. Al nacimiento presentó puntuación APGAR de 6 al primer minuto y 8 a los cinco minutos. Los parámetros antropométricos fueron: peso de 1845 gr, talla de 41 cm y perímetro cefálico de 28,5 cm. El examen físico neonatal inicial evidenció retracción intercostal, quejido respiratorio, taquipnea (71 rpm), cianosis central, murmullo vesicular conservado, score de Downes de 6 puntos, lo que indica dificultad respiratoria moderada por lo que se decide intubación e iniciar terapia de ventilación mecánica invasiva durante 2 días. A las 48 horas de vida, presentó crisis convulsivas parciales simples, se inicia manejo con fenobarbital y se solicita ecografía transfontanelar que reportó hemorragia intraventricular grado II y hallazgos sugestivos de porencefalia. A los nueve días de vida se realizó una resonancia magnética de cerebro, evidenciándose dilatación de los cuernos occipitales de ambos ventrículos laterales (Figura 1). Asociado a ello, se observa una agenesia parcial del cuerpo calloso que afecta el esplenio, con un aspecto normal del rostrum, rodilla y el cuerpo (Figura 2). Se obtiene como impresión diagnóstica, hallazgos compatibles con colpocefalia asociada a agenesia parcial del cuerpo calloso.

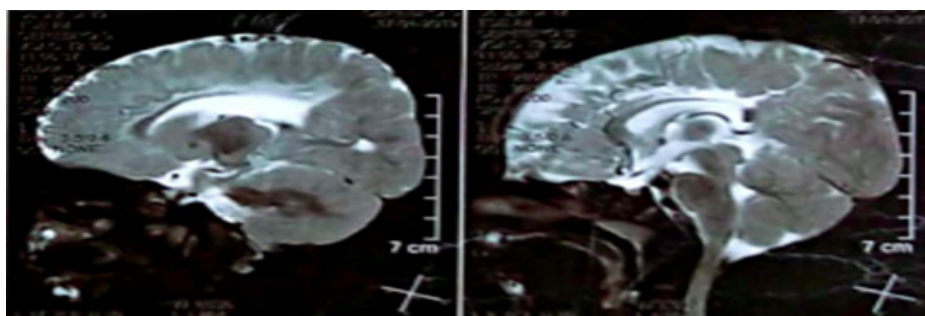
Figura 1. Resonancia magnética de cerebro: corte axial



Fuente: Hospital de Especialidades Quito No.1 Policía Nacional

Descripción: Podemos apreciar una dilatación predominante de los cuernos occipitales en relación con los cuernos anteriores de los ventrículos laterales.

Figura 2. Resonancia magnética de cerebro: corte sagital



Fuente: Hospital de Especialidades Quito No.1 Policía Nacional

Descripción: Se logra identificar el rostrum, rodilla y cuerpo, sin embargo, se visualiza la ausencia del esplenio, con modificación completa de la anatomía normal del cuerpo calloso.

La paciente se mantuvo en la unidad de cuidados intensivos neonatales por 21 días, se dio un manejo con antibioticoterapia, oxigenoterapia y fototerapia. Se solicitó valoración por neurología pediátrica, genética, oftalmología y estimulación temprana.

A los 3 meses de vida, la paciente continuó seguimiento por las especialidades de neuropediatría, pediatría, audiolgía y oftalmología. Se realizó estudio citogenético convencional (cariotipo), cuyo resultado fue normal. Asimismo, se efectuó cambio de la medicación habitual de fenobarbital a levetiracetam, tratamiento que recibió durante un año. En la valoración oftalmológica no se evidenciaron signos de retinopatía del prematuro. Los potenciales evocados auditivos se encontraron dentro de parámetros normales.

A lo largo de la evolución clínica se han realizado múltiples valoraciones y estudios complementarios orientados a identificar patologías asociadas y posibles complicaciones relacionadas con la enfermedad de base. Durante el seguimiento se diagnosticó discapacidad intelectual moderada del 45%, asociada a retraso del desarrollo psicomotor y retraso del lenguaje. Debido a ello, la paciente se mantiene en manejo multidisciplinario con terapia de lenguaje, terapia ocupacional y terapia física. Actualmente se mantiene en seguimiento constante. La literatura reciente confirma que la colpocefalia constituye un patrón morfológico ventricular congénito caracterizado por predominio de la dilatación occipital y que con frecuencia forma parte de un espectro más amplio de anomalías del desarrollo cerebral, particularmente de alteraciones del cuerpo calloso. La evidencia contemporánea incluye tanto reportes clínicos como estudios de neuroimagen y, más recientemente, información poblacional que demuestra que su carga puede ser mayor de lo estimado a partir de las antiguas series de casos (Pânzaru *et al.*, 2022; Pardo *et al.*, 2025; Yantz *et al.*, 2025).

El caso clínico descrito presenta hallazgos clínicos e imagenológicos concordantes con la colpocefalia asociada a agenesia parcial del cuerpo calloso. La resonancia magnética permitió demostrar la dilatación predominante de los cuernos occipitales y la ausencia del esplenio con preservación de los segmentos anteriores del cuerpo calloso, patrón compatible con una forma parcial. La literatura reciente resalta que la caracterización anatómica detallada mediante resonancia magnética y la búsqueda de anomalías asociadas son esenciales para la clasificación, el consejo pronóstico y el seguimiento del neurodesarrollo (Cobeñas *et al.*, 2024; Rashid *et al.*, 2026; Shwe *et al.*, 2022; Zhou *et al.*, 2025).

La colpocefalia se define por el agrandamiento desproporcionado de los cuernos occipitales de los ventrículos laterales respecto de sus porciones anteriores. Aunque tradicionalmente se consideró una malformación excepcional sustentada casi exclusivamente por reportes aislados, la evidencia poblacional reciente modifica esta percepción. Yantz *et al.* (2025) identificaron 1.146 casos en el Texas Birth Defects Registry durante 1999-2020 y estimaron una prevalencia al nacimiento de 1,36 por 10.000 nacidos vivos. Aun así, los casos clínicamente reconocidos en adultos continúan siendo infrecuentes en la literatura y suelen diagnosticarse de forma incidental o durante el estudio de convulsiones, cefalea, síncope u otros síntomas neurológicos (Díaz Sánchez *et al.*, 2023; Mirzaei *et al.*, 2024; Sangwan & Meena, 2024).

La fisiopatología se relaciona con alteraciones tempranas de la organización de la sustancia blanca, la guía axonal y el desarrollo de las estructuras comisurales. La formación del cuerpo calloso depende de mecanismos moleculares y celulares complejos en la línea media; por ello, variantes genéticas, alteraciones cromosómicas y otros eventos del desarrollo pueden producir ausencia completa o parcial de sus componentes y modificar la conectividad cerebral. Estudios contemporáneos de conectividad estructural y funcional muestran además mecanismos de reorganización y neuroplasticidad capaces de compensar parcialmente la ausencia de conexiones callosas en algunos pacientes (Pânzaru *et al.*, 2022; Szczupak *et al.*, 2021).

La colpocefalia puede coexistir con múltiples anomalías del sistema nervioso central, incluyendo agenesia o disgenesia del cuerpo calloso, trastornos de formación cortical, heterotopias, ventriculomegalia y otras malformaciones de la línea media. La resonancia magnética fetal ha demostrado utilidad para identificar anomalías corticales asociadas que pueden pasar inadvertidas en la evaluación inicial (Pardo *et al.*, 2025; Vola *et al.*, 2023). Asimismo, los estudios genéticos actuales evidencian una etiología heterogénea: el cariotipo y el microarreglo cromosómico pueden detectar alteraciones relevantes, mientras que la secuenciación del exoma incrementa el rendimiento diagnóstico en casos seleccionados (Cai *et al.*, 2024; She *et al.*, 2021). También se han documentado presentaciones complejas relacionadas con infecciones congénitas y múltiples anomalías de la línea media, lo que refuerza la necesidad de una evaluación etiológica individualizada (Al Tamimi *et al.*, 2026).

Las manifestaciones clínicas abarcan un espectro amplio. En lactantes y niños pueden observarse convulsiones, retraso motor y del lenguaje, discapacidad intelectual, dificultades ejecutivas y alteraciones de la cognición social, aunque el perfil neuropsicológico es variable (Wright & Booth, 2023). En adultos, los reportes recientes confirman que algunos pacientes pueden permanecer funcionalmente compensados y ser diagnosticados de manera incidental, mientras que otros consultan por crisis epilépticas, cefalea, síncope o síntomas cognitivos (Ahmed *et al.*, 2025; Díaz Sánchez *et al.*, 2023; Mirzaei *et al.*, 2024; Sangwan & Meena, 2024).

Desde el punto de vista radiológico, el diagnóstico puede iniciarse con ecografía prenatal o neurosonografía y completarse con resonancia magnética fetal cuando existe sospecha de una anomalía callosa o de malformaciones cerebrales asociadas. Un metaanálisis reciente mostró buen rendimiento diagnóstico de la ecografía prenatal, particularmente de la neurosonografía especializada (Zhang, 2023), mientras que una revisión sistemática destacó el valor añadido de la resonancia magnética fetal para detectar anomalías no reconocidas inicialmente por ecografía (Sileo *et al.*, 2021). La resonancia magnética fetal y posnatal permite definir si la alteración callosa es completa o parcial, valorar la morfología ventricular y reconocer hallazgos asociados que modifican el pronóstico (Cobeñas *et al.*, 2024; Shwe *et al.*, 2022; Vola *et al.*, 2023; Zhou *et al.*, 2025). El consenso internacional más reciente recomienda ofrecer resonancia magnética y estudio genético invasivo ante sospecha prenatal de disgenesia del cuerpo calloso (Corroenne *et al.*, 2025).

El principal reto diagnóstico es diferenciar una configuración ventricular congénita estable de otras causas de ventriculomegalia o hidrocefalia. En adultos, la colpocefalia puede confundirse con hidrocefalia de presión normal si la interpretación se limita al tamaño ventricular. La distribución posterior desproporcionada de la ventriculomegalia, la morfología del cuerpo calloso y la presencia de otros signos de disgenesia deben analizarse de forma conjunta; índices ventriculares aislados no sustituyen la valoración neurorradiológica integral (Díaz Sánchez *et al.*, 2023; Mirzaei *et al.*, 2024; Sangwan & Meena, 2024).

No existe un tratamiento específico dirigido a corregir la colpocefalia. El manejo depende de las manifestaciones clínicas, las anomalías asociadas y el perfil funcional de cada paciente, e incluye control de crisis epilépticas cuando están presentes, seguimiento neurológico, rehabilitación física y ocupacional, terapia del lenguaje, apoyo neuropsicológico y vigilancia de la visión y audición. Las revisiones y cohortes recientes muestran que el pronóstico no puede inferirse únicamente a partir de que la agenesia sea parcial o completa; la presencia de anomalías adicionales, una etiología genética y la evolución individual del neurodesarrollo son determinantes relevantes (Aquino *et al.*, 2025; Bernardes da Cunha *et al.*, 2021; Chen *et al.*, 2026; De Keersmaecker *et al.*, 2024; Pardo *et al.*, 2025; Rashid *et al.*, 2026; Shwe *et al.*, 2022; Zhou *et al.*, 2025).

El caso clínico presentado comparte características descritas en la literatura contemporánea sobre colpocefalia asociada a agenesia parcial del cuerpo calloso: identificación neonatal mediante neuroimagen, crisis convulsivas tempranas y aparición posterior de dificultades del neurodesarrollo. La evidencia disponible demuestra una marcada variabilidad pronóstica incluso entre pacientes con anatomía callosa aparentemente similar. En series recientes, la clasificación aislada frente a compleja y la presencia de anomalías cerebrales o genéticas asociadas explican mejor parte del riesgo que la distinción simple entre agenesia parcial y completa (De Keersmaecker *et al.*, 2024; Rashid *et al.*, 2026; Shwe *et al.*, 2022; Zhou *et al.*, 2025). En nuestra paciente, el cariotipo convencional fue normal, pero este resultado no excluye variantes submicroscópicas o monogénicas que actualmente pueden investigarse mediante microarreglo cromosómico o secuenciación del exoma cuando la valoración clínica lo justifica (Cai *et al.*, 2024; She *et al.*, 2021).

El abordaje multidisciplinario instaurado en la paciente es coherente con las recomendaciones actuales. Ante la ausencia de una terapia etiológica específica, la atención debe centrarse en la identificación precoz de necesidades funcionales, el control de comorbilidades y la intervención sobre lenguaje, motricidad, cognición y conducta. La coordinación entre neuropediatría, rehabilitación, genética, imagenología, oftalmología, audiología y atención primaria facilita un seguimiento longitudinal adaptado a la evolución de cada niño (Aquino *et al.*, 2025; Pardo *et al.*, 2025).

Este artículo cumple con el objetivo propuesto al permitir resaltar la importancia de la neuroimagen en el diagnóstico de la colpocefalia y una visualización más clara de la entidad mediante la presentación de un caso clínico y la revisión de la literatura, contribuyendo al reconocimiento de esta entidad poco frecuente y reforzando la necesidad de un abordaje multidisciplinario orientado a mejorar la atención y calidad de vida de los pacientes.

Las principales limitaciones corresponden al diseño de reporte de caso, que impide generalizar los hallazgos, y a la heterogeneidad de la literatura disponible. Aunque actualmente existen cohortes, revisiones y datos poblacionales más sólidos, una proporción importante de la evidencia específica sobre colpocefalia continúa procediendo de reportes clínicos, mientras que muchos estudios analizan de forma conjunta diferentes anomalías del cuerpo calloso. Además, el estudio epidemiológico poblacional más amplio identificado procede de un registro regional de Estados Unidos, por lo que sus estimaciones no deben interpretarse como prevalencia mundial (Yantz *et al.*, 2025). La actualización bibliográfica se limitó a publicaciones de 2021-2026 y no constituye una revisión sistemática formal con evaluación de riesgo de sesgo.

Conclusiones

Este estudio de caso evidencia la relevancia de realizar una valoración integral y multidisciplinaria en pacientes con ventriculomegalia y anomalías congénitas del sistema nervioso central. La identificación de una dilatación occipital desproporcionada, acompañada de alteraciones parciales del cuerpo calloso, constituye un hallazgo clave para orientar el diagnóstico de colpocefalia y diferenciarla de otras formas de ventriculomegalia.

La resonancia magnética se confirma como herramienta central, no solo para caracterizar la anatomía cerebral y reconocer malformaciones asociadas, sino también para guiar el estudio etiológico y establecer un pronóstico más ajustado. La integración de estudios genéticos avanzados y la correlación clínica permiten ampliar la comprensión de la heterogeneidad de esta entidad.

Finalmente, el seguimiento clínico debe ser longitudinal y multidisciplinario, incorporando neuropediatría, rehabilitación, genética, oftalmología y audiología, dado que el neurodesarrollo presenta una amplia variabilidad. Este abordaje integral responde al objetivo del trabajo: fortalecer el reconocimiento de la colpocefalia y mejorar la calidad de vida de los pacientes mediante diagnóstico temprano y atención coordinada.

Referencias bibliográficas

Ahmed, A., Thapa, S., Vasilevskaya, A., Alcaide-Leon, P., & Tartaglia, M. C. (2025). Colpocephaly and partial agenesis of corpus callosum with high neurodegenerative marker levels. *Canadian Journal of Neurological Sciences*, 52(1), 156–158. <https://doi.org/10.1017/cjn.2024.22>

Al Tamimi, M. F., Abu Aram, S., Abueisha, M., Maraqa, M., Hmedat, S., & Talahma, I. (2026). Multiple midline brain anomalies in a CMV-exposed fetus with successful surgical management: A case report and literature review. *International Journal of Surgery Case Reports*, 138(3), 749–753. <https://doi.org/10.1097/RCS.0000000000000264>

Aquino, C., Marisei, M., Tortora, M., Tortora, F., Capasso, E., Surico, D., Briganti, F., Casella, C., & Guida, M. (2025). Multidisciplinary management of agenesis of corpus callosum: A narrative review. *Minerva Obstetrics and Gynecology*, 77(3), 247–258. <https://doi.org/10.23736/S2724-606X.24.05641-0>

Bernardes da Cunha, S., Carneiro, M. C., Sa, M. M., Rodrigues, A., & Pina, C. (2021). Neurodevelopmental outcomes following prenatal diagnosis of isolated corpus callosum agenesis: A systematic review. *Fetal Diagnosis and Therapy*, 48(2), 88–95. <https://doi.org/10.1159/000512534>

Cai, M., Lin, N., Fu, M., Que, Y., Huang, H., & Xu, L. (2024). Fetal agenesis of corpus callosum: Chromosomal copy number abnormalities and postnatal follow-up. *Molecular Biology Reports*, 51(1), 872. <https://doi.org/10.1007/s11033-024-09821-x>

Chen, J., Zhang, W.-H., Bai, Y., Hu, L.-T., He, Y.-Y., Li, J.-J., Zhang, N., Su, N., Liu, Z.-S., & Zhu, H.-M. (2026). Early diagnosis and developmental outcome prediction of agenesis of the corpus callosum via an interpretable deep multimodal fusion model. *Frontiers in Neuroscience*, 20, 1812374. <https://doi.org/10.3389/fnins.2026.1812374>

- Cobeñas, R. L., Laguna-Kirof, M., Tregea, C., Blanco, M., & Vázquez, N. (2024). El signo del puente colgante: Una nueva perspectiva en el diagnóstico prenatal de la agenesia del cuerpo calloso. *Revista Argentina de Radiología*, 88(2), 89–91. <https://doi.org/10.24875/RAR.23000079>
- Corroenne, R., Paladini, D., Papastefanou, I., Chaoui, R., Pomar, L., Guibaud, L., Krajden Haratz, K., Pooh, R. K., Herrera, M., Ximenes, R., Azumendi, G., Pilu, G., & Salomon, L. J. (2025). Prenatal evaluation, diagnosis and management of fetal corpus callosal abnormalities: International Delphi consensus. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology*, 66(5), 582–588. <https://doi.org/10.1002/uog.70003>
- De Keersmaecker, B., Jansen, K., Aertsen, M., Naulaers, G., & De Catte, L. (2024). Outcome of partial agenesis of corpus callosum. *American Journal of Obstetrics and Gynecology*, 230(4), 456.e1–456.e9. <https://doi.org/10.1016/j.ajog.2023.10.007>
- Díaz Sánchez, M. J., Zaragoza Navarro, A., Botello Ramírez, I., Vadillo Santos, A., Conde Castro, B., Castro Sánchez, J. A., Gaxiola Mascareño, A. P., & Galindo Sarco, C. M. (2023). Colpocefalia en adulto. *Acta Médica Grupo Ángeles*, 21(4), 379–380. <https://doi.org/10.35366/112650>
- Mirzaei, S., Motaghed, Z., & Zarei, H. (2024). Colpocephaly and corpus callosum dysgenesis in an adult: A rare case report. *International Journal of Surgery Case Reports*, 124, 110484. <https://doi.org/10.1016/j.ijscr.2024.110484>
- Pânzaru, M.-C., Popa, S., Lupu, A., Gavrilovici, C., Lupu, V. V., & Gorduza, E. V. (2022). Genetic heterogeneity in corpus callosum agenesis. *Frontiers in Genetics*, 13, 958570. <https://doi.org/10.3389/fgene.2022.958570>
- Pardo, A. C., Agarwal, S., Vollmer, B., Venkatesan, C., Scelsa, B., Lemmon, M. E., Mulkey, S. B., Scher, M., Hart, A. R., Gano, D., & Tarui, T. (2025). Fetal callosal anomalies: A narrative review and practical recommendations for pediatric neurologists. *Pediatric Neurology*, 165, 117–127. <https://doi.org/10.1016/j.pediatrneurol.2025.01.022>
- Ramírez-Sánchez, M., Rivas-Trujillo, E., & Cardona-Londoño, C. (2019). El estudio de caso como estrategia metodológica. *Revista Espacios*, 40(23), 1–8. <https://www.revistaespacios.com/a19v40n23/a19v40n23p30.pdf>
- Rashid, R., Bach, A., Gebb, J., Soni, S., Patel, V., Saha, K., Miller, K., Schindewolf, E., Cristancho, A. G., & Agarwal, S. (2026). Agenesis of corpus callosum: A clinical study of complete versus partial agenesis in a 20-year retrospective cohort. *Journal of Child Neurology*, 41(1), 34–42. <https://doi.org/10.1177/08830738251345652>
- Sangwan, A., & Meena, R. (2024). Colpocephaly in an adult: A rare case report. *Radiology Case Reports*, 19(5), 2048–2051. <https://doi.org/10.1016/j.radcr.2024.02.035>
- She, Q., Tang, E., Peng, C., Wang, L., Wang, D., & Tan, W. (2021). Prenatal genetic testing in 19 fetuses with corpus callosum abnormality. *Journal of Clinical Laboratory Analysis*, 35(11), e23971. <https://doi.org/10.1002/jcla.23971>
- Shwe, W. H., Schlatterer, S. D., Williams, J., du Plessis, A. J., & Mulkey, S. B. (2022). Outcome of agenesis of the corpus callosum diagnosed by fetal MRI. *Pediatric Neurology*, 135, 44–51. <https://doi.org/10.1016/j.pediatrneurol.2022.07.007>
- Sileo, F. G., Di Mascio, D., Rizzo, G., Caulo, M., Manganaro, L., Bertucci, E., Masmejan, S., Liberati, M., D'Amico, A., Nappi, L., Buca, D., Van Mieghem, T., Khalil, A., & D'Antonio, F. (2021). Role of prenatal magnetic resonance imaging in fetuses with isolated agenesis of corpus callosum in the era of fetal neurosonography: A systematic review and meta-analysis. *Acta Obstetrica et Gynecologica Scandinavica*, 100(1), 7–16. <https://doi.org/10.1111/aogs.13958>
- Szczupak, D., Kossmann Ferraz, M., Gemal, L., Oliveira-Szejnfeld, P. S., Monteiro, M., Bramati, I., Vargas, F. R., Lent, R., Silva, A. C., & Tovar-Moll, F. (2021). Corpus callosum dysgenesis causes novel patterns of structural and functional brain connectivity. *Brain Communications*, 3(2), fcab057. <https://doi.org/10.1093/braincomms/fcab057>
- Tsai, P., & Shinar, S. (2023). Agenesis of the corpus callosum: What to tell expecting parents? *Prenatal Diagnosis*, 43(12), 1527–1535. <https://doi.org/10.1002/pd.6447>
- Vola, E. A., Griffiths, P. D., Parazzini, C., Palumbo, G., Scola, E., Severino, M., Pinelli, L., D'Errico, I., Di Maurizio, M., Pecco, N., Rossi, A., Triulzi, F., & Righini, A. (2023). Complete agenesis of corpus callosum and unilateral cortical formation anomalies detected on fetal MR imaging: A phenotype strongly associated with male fetuses. *European Radiology*, 33(3), 2258–2265. <https://doi.org/10.1007/s00330-022-09173-9>
- Wright, A., & Booth, R. (2023). Neuropsychological profiles of children with agenesis of the corpus callosum: A scoping review. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 65(9), 1141–1149. <https://doi.org/10.1111/dmcn.15532>
- Yantz, C., Shumate, C., Betancourt, D., Allred, R., Nguyen, J., Agopian, A. J., Salemi, J., & Ahmad, K. (2025). Epidemiology of colpocephaly in the Texas Birth Defects Registry, 1999 to 2020. *American Journal of Perinatology*, 42(12), 1610–1621. <https://doi.org/10.1055/a-2516-1967>
- Zhang, Y. (2023). Prenatal ultrasound for the diagnosis of the agenesis of corpus callosum: A meta-analysis. *Journal of Maternal-Fetal & Neonatal Medicine*, 36(2), 2228454. <https://doi.org/10.1080/14767058.2023.2228454>

Zhou, C., Li, H., Han, R., Ren, H., Shen, B., Wang, X., Feng, F., Wang, M., & Liu, L. (2025). Partial agenesis of the corpus callosum: Prenatal ultrasound characteristics, associations, and outcome. *Acta Obstetrica et Gynecologica Scandinavica*, 104(7), 1304–1317. <https://doi.org/10.1111/aogs.15121>

Conflicto de interés: La autora declara no tener conflicto de intereses.

Declaración de contribución de los autores/as utilizando la Taxonomía CRediT:

Sebastian Rene Flores Droira: Conceptualización, investigación, metodología, curación de datos, visualización y redacción del borrador original.

Manuel Fabricio Cevallos Llor: Investigación, recursos, validación y redacción- revisión y edición.

Damaris Samantha Ramírez Mena: Investigación, curación de datos, visualización y redacción- revisión y edición.

Liseth Viviana Castillo Córdoba: Metodología, supervisión, validación, administración del proyecto y redacción- revisión y edición.

Todos los autores revisaron y aprobaron la versión final del manuscrito.

Declaración de originalidad del manuscrito: Los autores confirman que este texto no ha sido publicado con anterioridad, ni ha sido enviado a otra revista para su publicación.