

Агенезия мозолистого тела в сочетании с церебральными аномалиями: клиничко-диагностические особенности

Н.А. Огнерубов^{✉1}, Т.С. Антипова², О.О. Мирсалимова², М.А. Земур³

¹ФГБОУ ДПО «Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования» Минздрава России, Москва, Россия;

²Федеральная сеть центров ядерной медицины «ПЭТ-Технолоджи», Москва, Россия;

³Онкордиологический центр «ПЭТ-Технолоджи», Подольск, Россия

Аннотация

Обоснование. Агенезия мозолистого тела (АМТ) – полное или частичное отсутствие МТ, которое является одним из наиболее распространенных врожденных пороков развития головного мозга (ГМ) с частотой встречаемости 1,4 случая на 10 тыс. живорождений.

Цель. Представить клинические и диагностические особенности 4 пациентов с АМТ.

Материалы и методы. Под наблюдением находились 4 пациента с АМТ в возрасте 11, 12, 13 и 50 лет, из них 3 – лица мужского пола, 1 – девочка 13 лет. Всем больным проведены неврологическое обследование с оценкой когнитивных, психических расстройств и электроэнцефалография. Для выявления повреждений анатомической структуры ГМ пациентам выполнена магнитно-резонансная томография (МРТ) в стандартных режимах. С этой целью применяли магнитно-резонансный томограф с напряженностью магнитного поля 1,5 Тл.

Результаты. У 2 пациентов – мужчины 50 лет и мальчика 12 лет – заболевание протекало бессимптомно. В других 2 случаях имелся явный неврологический и когнитивный дефицит. У мальчика 11 лет родители, бабушка и дедушка умерли от хронического алкоголизма. При неврологическом обследовании у него выявлены признаки поражения пирамидного пути, а также выраженные когнитивные нарушения в виде глубокой умственной отсталости, включая задержку психоречевого развития. Девочка 13 лет страдает тяжелой умственной отсталостью с нарушением речи. В обоих случаях АМТ ассоциировалась с эпилепсией с частотой приступов от 6 раз в год у девочки и до 15 раз в месяц у мальчика. Наличие грубого неврологического и когнитивного дефицита представляет социальные трудности, поскольку такие пациенты нуждаются в реабилитации и постоянном уходе. Во всех случаях диагноз АМТ поставлен по результатам МРТ ГМ, которая является методом выбора. МРТ позволяет оценить анатомическую структуру МТ и наличие других аномалий ГМ. Полная агенезия установлена в 3 случаях, включая девочку, а у 1 пациента – мальчика 12 лет – выявлена частичная агенезия с сохранением валика. У всех больных агенезия сочеталась с врожденными пороками развития ГМ, а именно с отсутствием прозрачной перегородки, межполушарной и порэнцефалической кистой, платибазией и венозной мальформацией лобной доли.

Заключение. АМТ является редкой врожденной аномалией развития ГМ. Согласно полученным данным агенезия преобладает у лиц мужского пола. Полная АМТ диагностирована у 3 пациентов, частичная – у 1. К факторам риска следует отнести употребление алкоголя матерью во время беременности. Клиническая картина является разнообразной: от бессимптомного течения до выраженных когнитивных нарушений в виде тяжелой и глубокой умственной отсталости, эпилепсии и аутистических расстройств с неврологическим дефицитом, включая поражение пирамидного пути. Основным методом диагностики является МРТ, которая позволяет выявить анатомические изменения МТ и других структур ГМ.

Ключевые слова: церебральные аномалии, сочетание, агенезия мозолистого тела, клиника, диагностика, магнитно-резонансная томография

Для цитирования: Огнерубов Н.А., Антипова Т.С., Мирсалимова О.О., Земур М.А. Агенезия мозолистого тела в сочетании с церебральными аномалиями: клиничко-диагностические особенности. Consilium Medicum. 2024;26(11):767–775. DOI: 10.26442/20751753.2024.11.203032

© ООО «КОНСИЛИУМ МЕДИКУМ», 2024 г.

Введение

Агенезия мозолистого тела (АМТ) – это состояние, при котором комиссуральные волокна не могут пересечь срединную линию. Истинную распространенность агенезии установить весьма трудно, поскольку многие клинические проявления, особенно при ее изолированном характере, протекают бессимптомно. Кроме того, значительное количество антенатально диагностированных случаев агенезии сопровождается прерыванием беременности или мертворождением [1, 2]. Согласно имеющимся литературным данным полная или частичная АМТ представляет собой

наиболее распространенную врожденную аномалию головного мозга (ГМ) у людей с частотой 1,4 случая на 10 тыс. живорождений [3]. Среди детей с пороками развития она составляет 2,3% [4]. По данным аутопсий 1 случай агенезии приходится на 19–20 тыс. вскрытий [5, 6].

МТ является крупнейшей комиссурой переднего мозга у людей и содержит около 200 млн мозолистых аксонов. Его главная роль заключается в интеграции сенсорной, моторной, зрительно-моторной информации и передаче ее между полушариями, что обеспечивает многие высшие психические функции, такие как память, речь, эмоции и поведение [7].

Информация об авторах / Information about the authors

Огнерубов Николай Алексеевич – д-р мед. наук, д-р юрид. наук, проф., проф. каф. онкологии и паллиативной медицины им. акад. А.И. Савицкого ФГБОУ ДПО РМАНПО, засл. работник высшей школы РФ, засл. врач РФ. E-mail: ognerubov_n.a@mail.ru; SPIN-код: 3576-3592

Антипова Татьяна Сергеевна – врач-рентгенолог, радиолог Федеральной сети центров ядерной медицины «ПЭТ-Технолоджи»

Мирсалимова Ольга Олеговна – врач-радиолог, рентгенолог Федеральной сети центров ядерной медицины «ПЭТ-Технолоджи»

Земур Михаил Александрович – врач-рентгенолог Онкордиологического центра «ПЭТ-Технолоджи»

Nikolai A. Ognerubov – D. Sci. (Med.), D. Sci. (Jur.), Prof., Russian Medical Academy of Continuous Professional Education. E-mail: ognerubov_n.a@mail.ru; ORCID: 0000-0003-4045-1247

Tatiana S. Antipova – radiologist, Federal Network of Nuclear Medicine Centers "PET-Technology". ORCID: 0000-0003-4165-8397

Olga O. Mirsalimova – radiologist, Federal Network of Nuclear Medicine Centers "PET-Technology". ORCID: 0009-0007-8600-7586

Mikhail A. Zemur – radiologist, PET-Technology Oncoradiology Center. ORCID: 0009-0003-6492-7008

Agenesis of the corpus callosum combined with cerebral abnormalities: Clinical and diagnostic features

Nikolai A. Ognerubov^{✉1}, Tatiana S. Antipova², Olga O. Mirsalimova², Mikhail A. Zemur³

¹Russian Medical Academy of Continuous Professional Education, Moscow, Russia;

²Federal Network of Nuclear Medicine Centers "PET-Technology", Moscow, Russia;

³PET-Technology Oncoradiology Center, Podolsk, Russia

Abstract

Background. Agenesis of the corpus callosum (ACC) is the total or partial absence of CC, one of the most common congenital brain malformations, with an incidence rate of 1.4 cases per 10,000 live births.

Aim. To describe the clinical and diagnostic features of 4 patients with ACC.

Materials and methods. Four patients with ACC aged 11, 12, 13, and 50 years were managed, of whom 3 were males, and 1 was a 13-year-old girl. All patients underwent a neurological examination, which assessed cognitive and mental disorders and electroencephalography. Patients underwent magnetic resonance imaging (MRI) in standard modes using a magnetic resonance imaging scanner with a magnetic field intensity of 1.5 T to detect damage to the brain's anatomical structure.

Results. The disease was asymptomatic in 2 patients (a 50-year-old man and a 12-year-old boy). In the other 2 cases, there was an apparent neurological and cognitive deficit. The boy's parents and grandparents died of chronic alcoholism at the age of 11. During a neurological examination, he showed signs of damage to the pyramidal tract, as well as pronounced cognitive impairment with profound mental retardation, including delayed psycho-speech development. The 13-year-old girl suffers from severe mental retardation with speech impairment. In both cases, ACC was associated with epilepsy with a seizure frequency ranging from 6 times a year in the girl and up to 15 times a month in the boy. The gross neurological and cognitive deficits cause social difficulties since such patients need rehabilitation and ongoing care. In all cases, the diagnosis of ACC is based on the results of brain MRI, which is the method of choice. MRI enables assessment of the CC anatomical structure and the presence of other brain abnormalities. Complete agenesis was established in 3 cases, including a girl, and in one patient – a 12-year-old boy – partial agenesis with intact splenium was detected. In all patients, agenesis was combined with brain congenital malformations, namely with the absence of the septum pellucidum, interhemispheric and porencephalic cyst, basilar invagination, and venous malformation of the frontal lobe.

Conclusion. ACC is a rare congenital brain malformation. According to the data, agenesis is more common in males. Complete ACC was diagnosed in 3 patients and partial ACC in 1. Risk factors include maternal alcohol consumption during pregnancy. The clinical presentation is diverse: from an asymptomatic course to severe cognitive impairment with severe and profound mental retardation, epilepsy, and autistic disorders with neurological deficits, including damage to the pyramidal tract. The primary diagnostic method is MRI, which detects anatomical changes in CC and other brain structures.

Keywords: cerebral anomalies, combination, agenesis of the corpus callosum, clinical presentation, diagnosis, magnetic resonance imaging

For citation: Ognerubov NA, Antipova TS, Mirsalimova OO, Zemur MA. Agenesis of the corpus callosum combined with cerebral abnormalities: Clinical and diagnostic features. Consilium Medicum. 2024;26(11):767–775. DOI: 10.26442/20751753.2024.11.203032

В обзорных статьях высказываются суждения о наличии гендерных различий в заболеваемости АМТ с преобладанием лиц мужского пола в различных исследуемых группах населения при медиане возраста 33 года [8, 9]. Соотношение мужчин и женщин составляет 2:1 [10, 11]. Однако другие исследователи показали при этой аномалии небольшую разницу в указанном соотношении – 1:0,9 [12].

В МТ анатомически различают 4 основные части: клюв, колено, тело и валик. Нервные тракты из 6 сегментов МТ обеспечивают связь корковых областей между полушариями мозга. Клюв и колено связывают лобную и премоторную области коры ГМ, тело и перешеек соединяют моторную, соматосенсорную и теменную области, а валик интегрирует височную и затылочную кору обоих полушарий [7].

Развитие МТ начинается с 12-й недели беременности, а завершается и распознается к 14–15-й неделе, в то время как валик становится заметным в более позднем периоде – к 18–19-й неделе [7]. По данным магнитно-резонансной трактографии вентральные части МТ, в частности колено, развиваются раньше и более заметны, чем задние [13], что обуславливает более позднюю визуализацию валика, равно как и проведение ультразвукового исследования (УЗИ) ГМ в качестве скрининга агенезии в антенатальном периоде.

Вопросы этиологии АМТ недостаточно изучены. Известно, что ее возникновение обусловлено нарушением процесса нейроразвития. Непосредственные факторы, способствующие развитию данной аномалии, не известны. Ряд авторов выделяют наследственные, экзогенные и эндогенные факторы. Наследственные синдромы, которые часто сочетаются с агенезией, представлены хромосомной аномалией и приводят к анеуплоидии, например трисомия 18, 13, 8, неанеуплоидии – синдромы Айкариди, Аперта, Люд-

жина–Фринса, а также к другим порокам ГМ – аномалия Киари II, гетеротопия серого вещества, голопроэнцефалия, кольпоцефалия, межполушарные кисты [14–18].

К экзогенным причинам относят наличие сахарного диабета и фенилкетонурии у матери, применение некоторых лекарственных препаратов – салицилатов, метотрексата, статинов, а также ионизирующее излучение [19].

Употребление алкоголя матерью во время беременности является фактором риска развития АМТ и других аномалий центральной нервной системы (ЦНС) [6, 20]. Однако в подавляющем большинстве (70%) случаев причина возникновения остается неизвестной [21].

АМТ может возникать как изолированная аномалия либо в сочетании с другими пороками ГМ или системными аномалиями развития [14, 22].

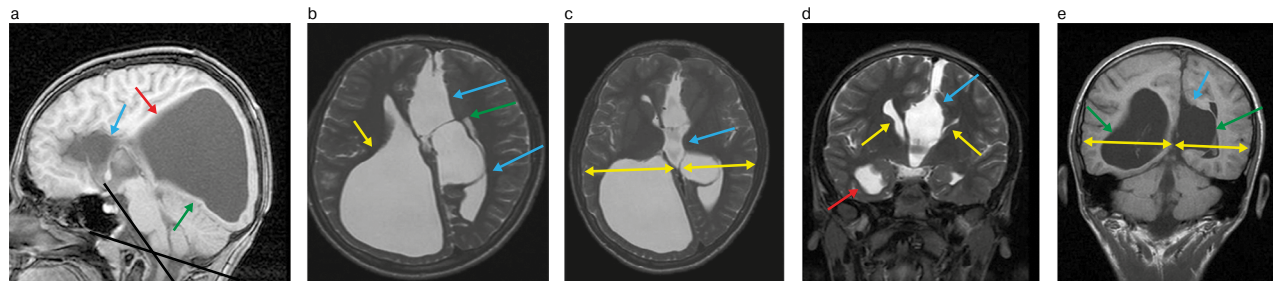
Согласно результатам J. Morris и соавт. (2019 г.), АМТ в 52% случаев встречается как самостоятельная изолированная аномалия, в то время как у 25% пациентов она ассоциирована с другими пороками развития, а у 23% человек носит синдромальный, генетический характер [22].

Клинические проявления АМТ весьма разнообразны и зависят от распространенности поражения (полной или частичной), а также от наличия других внутримозговых пороков развития [23, 24].

По данным авторов, АМТ может сопровождаться нарушениями общего физического и психомоторного развития, формирования и становления речевых навыков, а также различными неврологическими проявлениями – аутизмом, эпилептическими припадками [12, 25, 26].

В литературных источниках указывается, что АМТ сопровождается нарушением координации, зрительной, слуховой памяти, гидроцефалией, различными проявлениями, такими как сенсорные дефициты [27–30].

Рис. 1. Больной Ф., 11 лет. МРТ ГМ: а – T1-взвешенное последовательное изображение в сагиттальной плоскости: полное отсутствие МТ (голубая стрелка); аномальная поясная извилина (красная стрелка); порэнцефалическая киста (зеленая стрелка); угол Богарта 140° (черные линии); б – T2-взвешенное последовательное изображение в аксиальной плоскости: межполушарная менингеальная киста (голубые стрелки); перегородка межполушарной менингеальной кисты (зеленая стрелка); порэнцефалическая киста (оранжевая стрелка); с – T2-взвешенное последовательное изображение в аксиальной плоскости: размеры полушарий большого мозга на уровне III желудочка, справа – 73 мм, слева – 67 мм – наибольшее измерение (желтые стрелки), тело III желудочка (голубая стрелка); д – T2-взвешенное последовательное изображение в коронарной плоскости: межполушарная менингеальная киста (голубая стрелка); порэнцефалическая киста (красная стрелка); вертикально расположенные передние рога латеральных желудочков мозга – симптом «шлем викинга» (желтые стрелки); е – T1-взвешенное последовательное изображение в коронарной плоскости: межполушарная менингеальная киста (голубая стрелка); латеральные желудочки мозга (зеленые стрелки); асимметрия полушарий большого мозга (желтые стрелки).



Спектр когнитивных нарушений, наблюдаемых у лиц с АМТ, варьирует от глубокого интеллектуального дефицита до нормального интеллекта [31].

Некоторые авторы считают, что изолированная АМТ является безобидным состоянием и часто протекает бессимптомно. Тем не менее тонкие нейропсихологические дефициты могут проявляться в подростковом возрасте, когда формирование МТ завершается и функционально оно становится максимально значимым [24, 28]. В связи с этим все пациенты с АМТ, которым диагноз поставлен в ante- и постнатальном периодах, требуют длительного диспансерного наблюдения с применением обязательного нейропсихологического обследования [14, 28].

Ввиду редкости рассматриваемой патологии, познания практических врачей о неврологических и когнитивных проявлениях рассматриваемой аномалии ограничены, что приводит к снижению качества оказания медицинской помощи этим пациентам, особенно это касается реабилитационных мероприятий [28].

Для диагностики АМТ применяют 2 основных вида нейровизуализации – УЗИ и магнитно-резонансную томографию (МРТ) ГМ с контрастированием в периоды антенатального, постнатального развития и новорожденности [32]. Антенатальная диагностика включает УЗИ, как этап скрининга, начиная с 20-й недели внутриутробного развития и далее у детей в период новорожденности до закрытия большого родничка. Данный метод позволяет выявить ряд признаков, указывающих на АМТ и другие мозговые аномалии [14, 33]. К ним относятся параллельный ход боковых желудочков, кольцецефалия и расширение III желудочка [32].

В настоящее время МРТ ГМ является методом выбора оценки МТ и наличия других пороков развития ЦНС при постановке диагноза АМТ [32, 34]. При этом методе нейровизуализации описаны специфические признаки структурных нарушений анатомии МТ и других отделов ГМ, которые позволяют выявить различные варианты его поражения [31, 34].

Так, по данным W. Shwe и соавт. (2022 г.), результаты антенатальной диагностики АМТ в 73% случаев подтверждены в первый год после рождения [35].

Именно широкое применение МРТ ГМ позволило увеличить частоту случайного обнаружения АМТ у взрослого населения при отсутствии клинической картины [29].

К перспективным методам диагностики АМТ следует отнести магнитно-резонансную морфометрию и магнитно-резонансную трактографию – уникальные неинвазивные прижизненные методы визуализации проводящих путей ГМ с оценкой их структурной целостности [36].

Цель исследования – представить клинические и диагностические особенности у 4 пациентов с АМТ.

Материалы и методы

В исследование включены 4 пациента. Контингент больных представлен 2 мальчиками в возрасте 11, 12 лет, 13-летней девочкой и 50-летним мужчиной.

Всем больным проведены неврологическое обследование, оценка психического статуса, когнитивных функций, наличия эпилептических и аутистических расстройств.

Для диагностики АМТ, а также ассоциированных с ней различных аномалий развития ГМ применяли МРТ с контрастированием в стандартных режимах. Среди способов нейровизуализации МРТ является методом выбора.

С целью уточнения характера эпилептических проявлений осуществляли электроэнцефалографию (ЭЭГ).

Приведем клинические наблюдения.

Случай 1

Мальчик Ф., 11 лет. Сбор анамнеза затруднен. От его бабушки и из скудной медицинской документации известно, что ребенок родился от первой unplanned беременности в семье хронических алкоголиков. На протяжении всей беременности мать злоупотребляла алкоголем, а впоследствии умерла от хронического алкоголизма.

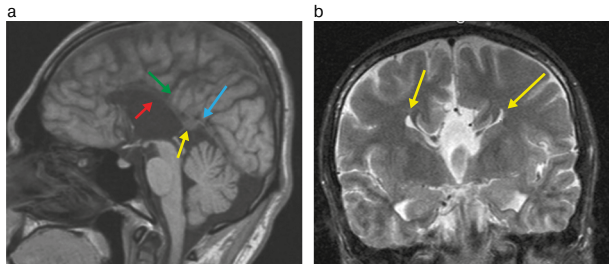
Со слов бабушки, сразу после родов у ребенка появились судороги, проблемы с кормлением, затем приступы эпилепсии, а впоследствии задержка физического и психического развития, по поводу чего мальчик в течение года находился на лечении в детской больнице. Диагноз АМТ поставлен по результатам МРТ ГМ в возрасте 18 мес. Постоянно проводится симптоматическая терапия.

При объективном осмотре ребенок контакту не доступен, речь не членораздельная, не ходит, сам себя не обслуживает, нуждается в постоянном уходе.

Консультирован неврологом. Имеются патологические сгибательные рефлексы: нижний Россолимо, Бехтерева-Менделя, Жуковского-Корнилова и Бехтерева. Данные рефлексы патогномичны для поражения пирамидного пути. Страдает эпилепсией, приступы случаются до 10–15 раз в месяц, трудно поддаются медикаментозной коррекции. Выполнена ЭЭГ. Достоверных изменений эпилептиформного характера не выявлено.

Выполнена МРТ ГМ с контрастированием. На серии T1–T2-взвешенных томограмм в сагиттальной, аксиальной и коронарной проекциях получены изображения ГМ. Отмечается асимметрия полушарий большого мозга D>S, на уровне дна III желудочка размеры составляют: справа – 73 мм, слева – 67 мм, дорсальнее асимметрия более выра-

Рис. 2. Больной Б., 12 лет. МРТ ГМ: а – T1-взвешенное последовательное изображение: в сагиттальной плоскости: отсутствие вентральных отделов МТ (красная стрелка); валик (МТ) и ленточная извилина (желтая стрелка); расширение крыши III желудочка (голубая стрелка); anomальная поясная извилина (зеленая стрелка); б – T2-взвешенное последовательное изображение в коронарной плоскости: симптом «шлем викинга» – поясная извилина вывернута в виде суженных и удлинненных лобных рогов.



жена. МТ и прозрачная перегородка в сагиттальной проекции не визуализируются. Межполушарно в вентральных отделах определяется жидкостное образование размером 101×34×77 мм, компримирует латеральные желудочки. Высокое расположение III желудочка по типу «шлема викинга».

В правой височно-теменно-затылочной области имеется жидкостное образование, связанное с полостью правого латерального желудочка, размером 77×62×84 мм. Определяется anomальная поясная извилина. Визуализируются миелинизированные пучки Пробста. Гиппокамп закруглен на аксиальных срезах. Угол Богарта 140°. Хиазмальная область без особенностей, гипофиз в размерах не увеличен.

Заключение: МРТ-картина полной АМТ и прозрачной перегородки. Межполушарная менингеальная киста типа 2а. Порэнцефалическая киста правой височно-теменно-затылочной области. Признаки платибазии (рис. 1).

Случай 2

Мальчик Б., 12 лет. Жалоб нет. При тщательном сборе анамнеза у матери стало известно, что ребенок рос и развивался соответственно возрасту. Хронических заболеваний нет. Положительный семейный анамнез относительно наследственных заболеваний отсутствует. Каких-либо токсических воздействий, а также инфекций во время беременности мать не отмечает. Употребление алкоголя в этот период отрицает. Успеваемость в школе хорошая. Затруднений в обучении нет. Мальчик успешно занимается боксом. В своей весовой категории он один из лучших спортсменов. При проведении медицинской диспансеризации, с учетом вида спорта, выполнена МРТ ГМ, по результатам которой очаговых и диффузных изменений вещества ГМ не выявлено. В сагиттальной проекции все отделы МТ, кроме валика, не визуализируются. Прозрачная перегородка отсутствует. Имеется расширение крыши III желудочка. Межполушарная борозда спускается вниз до крыши III желудочка. Определяется anomальная поясная извилина.

Визуализируются пучки Пробста. Гиппокамп закруглен в аксиальных срезах. Боковые желудочки имеют параллельный ход, расстояние между ними – 44 мм, III и IV желудочки не расширены.

Передние рога латеральных желудочков имеют вертикальный ход, длина правого и левого составляет 23 и 24 мм соответственно – симптом «шлема викинга».

Миндалины мозжечка расположены на уровне большого затылочного отверстия, не выступая за его пределы.

Заключение: МРТ-картина частичной АМТ с сохранением валика и ленточной извилины (рис. 2, 3).

Больной консультирован неврологом. Физическое развитие – без особенностей, нарушения речи отсутствуют. Признаков неврологического и когнитивного дефицита нет. Выполнена ЭЭГ. Изменений биоэлектрической активности

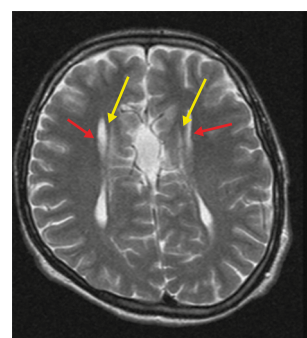


Рис. 3. Больной Б., 12 лет. МРТ ГМ: T2-взвешенное последовательное изображение в аксиальной плоскости: симптом «гоночного автомобиля» – расширенное расстояние между латеральными желудочками (красные стрелки); миелинизированные пучки Пробста располагаются медиальнее боковых желудочков (желтые стрелки).

не выявлено. Поставлен окончательный диагноз «частичная АМТ, отсутствие прозрачной перегородки».

Случай 3

Больная К., 13 лет. Воспитывается в детском доме с момента рождения. Родители не известны, соответственно, из-за отсутствия информатора собрать достоверный семейный анамнез не представляется возможным. Согласно имеющейся медицинской документации после рождения отмечались трудности с кормлением, отставание в физическом, психическом, речевом развитии, а впоследствии когнитивные нарушения в виде тяжелой умственной отсталости. Страдает эпилепсией с 6 мес с частотой приступов до 6–8 раз в год. Букв не знает, считает до 20. Самостоятельно употребляет пищу и частично обслуживает себя. В 2 года при МРТ ГМ установлена полная АМТ, по поводу чего проводится симптоматическая терапия. В плане динамического наблюдения выполнена МРТ ГМ с контрастированием.

На серии T1–T2-взвешенных томограмм в сагиттальной, аксиальной и коронарной проекциях получены изображения ГМ. Очаговых и диффузных изменений вещества ГМ не выявлено.

В срединной сагиттальной проекции МТ и прозрачная перегородка, равно как и комиссуры, не визуализируются. Определяется расширение крыши III желудочка, к которому спускается межполушарная борозда. Имеется anomальная поясная извилина. Медиальная борозда имеет спице-видную форму.

Визуализируются миелинизированные пучки Пробста. Гиппокамп закруглен в аксиальных срезах.

Боковые желудочки параллельные, ассиметричные, расширены за счет задних рогов в наибольшем измерении: правый – до 35 мм, левый – до 25 мм без перивентрикулярной инфильтрации, III и IV желудочки не расширены.

Передние рога латеральных желудочков имеют вертикальный ход, длина правого и левого составляет 17 и 16 мм соответственно.

Миндалины мозжечка расположены на уровне большого затылочного отверстия, не выступая за его пределы.

Заключение: МРТ-картина полной АМТ и прозрачной перегородки (рис. 4).

Консультирована неврологом, по результатам обследования которого выявлено, что рефлексы не нарушены, имеются выраженные расстройства аутистического спектра, нарушение речевого развития, когнитивный дефицит в виде тяжелой умственной отсталости. При ЭЭГ достоверных изменений эпилептиформного характера не выявлено.

На основании изложенного поставлен окончательный диагноз «сочетанная полная АМТ с агенезией прозрачной перегородки, тяжелая умственная отсталость, ассоциированная с эпилепсией».

Случай 4

Больной П., 50 лет. На момент осмотра жалоб не предъявлял. Из анамнеза и анализа доступной представленной медицинской документации указаний на наличие неврологических, психологических расстройств или психиатри-

Рис. 4. Больная К., 13 лет. МРТ ГМ: а – Т1-взвешенное последовательное изображение в сагиттальной плоскости: полное отсутствие МТ (голубая стрелка); расширение крыши III желудочка (красная стрелка); аномальная поясная извилина (желтая стрелка); б – Т2-взвешенное последовательное изображение в коронарной плоскости. Симптом «шлем викинга» – поясная извилина вывернута в виде суженных и удлинненных лобных рогов (голубые стрелки); с – Т2-взвешенное последовательное изображение в аксиальной плоскости: симптом «гоночного автомобиля» – расширенные латеральные желудочки, правый – до 35 мм, левый – до 25 мм (желтые стрелки).

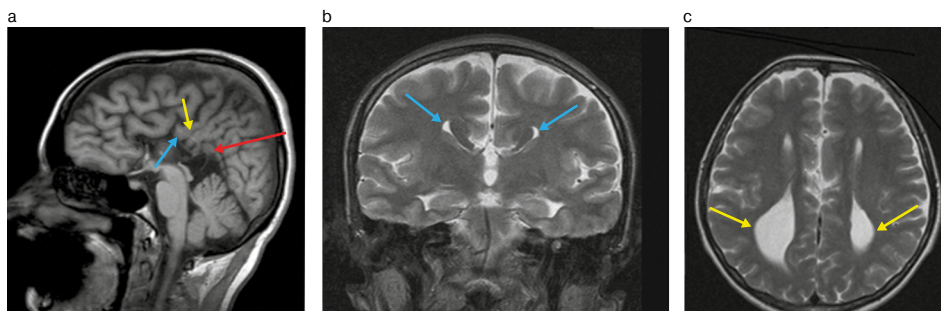
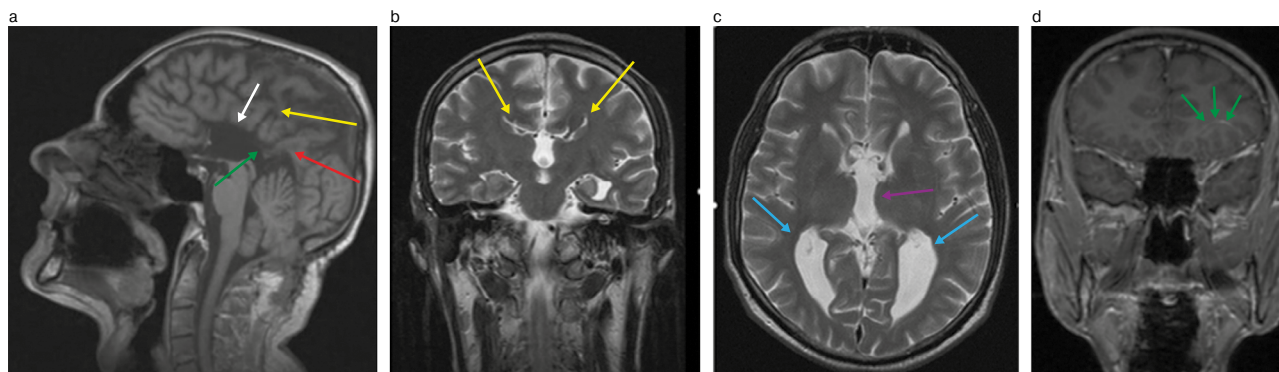


Рис. 5. Больной П., 50 лет. МРТ ГМ: а – Т1-взвешенное последовательное изображение в сагиттальной плоскости: полное отсутствие МТ (белая стрелка); расширение крыши III желудочка (красная стрелка); аномальная поясная извилина (желтая стрелка); нижний сагиттальный синус (зеленая стрелка); б – Т2-взвешенное последовательное изображение в коронарной плоскости: симптом «шлем викинга» – поясная извилина вывернута в виде суженных и удлинненных лобных рогов (желтые стрелки); с – Т2-взвешенное последовательное изображение в аксиальной плоскости. Боковые желудочки мозга расширены за счет задних рогов: справа – 15 мм, слева – до 21 мм (голубые стрелки); III желудочек расширен до 13 мм – симптом «гоночного автомобиля» (розовые стрелки); д – Т1-взвешенное последовательное изображение в коронарной плоскости с контрастированием. Отмечена венозная аномалия развития лобной доли в виде мальформации (зеленая стрелка).



ческих заболеваний не установлено. С его слов, родился в семье вторым ребенком. Мать алкоголь не употребляла. Наследственных заболеваний в семье у близких родственников нет. Имеет высшее образование. Является начальником цеха крупного предприятия с вредными условиями труда. При проведении углубленной диспансеризации пациенту выполнена МРТ ГМ.

По данным МРТ ГМ срединные структуры не смещены. Очаговых и диффузных изменений вещества ГМ не выявлено.

В сагиттальной проекции выявлено отсутствие МТ. Прозрачная перегородка не определяется. На этом фоне боковые желудочки мозга симметричны, расширены преимущественно за счет задних рогов справа до 16 мм, слева – до 21 мм. Медиальные стенки боковых желудочков параллельны друг другу, III желудочек расширен до 13 мм, располагается между боковыми желудочками.

Длина передних рогов латеральных желудочков справа и слева составляет по 25 мм.

Имеется расширение крыши III желудочка. Межполушарная борозда спускается вниз до крыши III желудочка. Определяется аномальная поясная извилина.

Миндалины мозжечка расположены на уровне большого затылочного отверстия, не выступая за его пределы.

При внутривенном контрастировании отмечается венозная мальформация в левой лобной доле протяженностью <30 мм.

Заключение: МРТ-картина полной АМТ. Отсутствие прозрачной перегородки. Венозная мальформация в левой лобной доле (рис. 5).

Консультирован неврологом. Признаков неврологического и когнитивного дефицита не установлено. Выполнена ЭЭГ. Изменений биоэлектрической активности не выявлено.

Окончательный диагноз «сочетанная полная АМТ с отсутствием прозрачной перегородки и венозной мальформацией в левой лобной доле».

Результаты

Симптомы АМТ могут значительно варьировать и зависят от степени анатомических изменений ее структуры, причем изолированная АМТ часто может протекать бессимптомно. В то же время клиническая картина при полной агенезии, особенно в комбинации с другими церебральными пороками развития, весьма разнообразна. Некоторые из возможных симптомов могут включать задержку общего, психомоторного развития, речи и языковых навыков, эпилептические приступы, а также различные неврологические проявления и нарушения когнитивной способности разной степени выраженности.

Согласно полученным данным бессимптомное течение отмечалось у 12-летнего мальчика и 50-летнего пациента при наличии сочетанной полной АМТ. В первом наблюдении связанная аномалия представлена отсутствием прозрачной перегородки. У мужчины 50 лет в качестве ассоциированных церебральных пороков развития выступают агенезия прозрачной перегородки и венозная мальформация в лобной доле. У 11-летнего мальчика и девочки 13 лет наблюдались выраженные неврологические расстройства в виде поражения пирамидного пути, задержки психического развития, когнитивный дефицит, достигающий глубо-

Таблица 1. Проявления неврологического и когнитивного дефицита у больных с АМТ, n=4

Дефицит	Возраст (лет)			
	11, м.	12, м.	13, ж.	50, м.
Нарушение речи	Есть	Нет	Есть	Нет
Поражение пирамидного пути	Есть	Нет	Нет	Нет
Аутистические расстройства	Нет	Нет	Есть	Нет
Эпилепсия	Есть	Нет	Есть	Нет
Умственная отсталость		Нет		Нет
тяжелая			Есть	
глубокая	Есть			

Примечание. Здесь и далее в табл. 2, 3: м. – мужской пол, ж. – женский пол.

Таблица 2. Сочетание АМТ с врожденными пороками ЦНС, n=4

Пороки	Возраст (лет)			
	11, м.	12, м.	13, ж.	50, м.
Отсутствие прозрачной перегородки	Да	Да	Да	Да
Межполушарная киста типа 2а	Есть	Нет	Нет	Нет
Порэнцефалическая киста	Есть	Нет	Нет	Нет
Платибазия	Есть	Нет	Нет	Нет
Венозная мальформация лобной доли	Нет	Нет	Нет	Есть

кой и тяжелой степени умственной отсталости, патологии ассоциированы с эпилепсией в обоих случаях (табл. 1).

При изучении структуры аномалии МТ с помощью МРТ в срединной сагиттальной плоскости полная агенезия выявлена у 3 пациентов, а неполная, с сохранением валика, диагностирована у мальчика 12 лет. Согласно полученным данным у всех 4 пациентов с АМТ обнаружено сочетание ее с другими пороками развития ЦНС (табл. 2).

Среди сопутствующих пороков развития ЦНС, который отмечался во всех случаях, самым распространенным является отсутствие прозрачной перегородки. У 50-летнего пациента полная АМТ сочеталась с отсутствием прозрачной перегородки и наличием венозной мальформации в лобной доле слева (см. рис. 5). Максимальное количество внутримозговых пороков развития в количестве 5 выявлено у 11-летнего мальчика. Представленный случай является уникальным, поскольку полная агенезия наблюдалась в комбинации с отсутствием прозрачной перегородки, наличием межполушарной и порэнцефалической кист, а также платибазии. Следует отметить, что при этом у него диагностированы грубые неврологические и когнитивные нарушения, ассоциированные с эпилепсией (см. табл. 1).

В настоящее время основой диагностической нейровизуализации нарушений строения МТ, а также других внутримозговых пороков развития является МРТ ГМ, которая признана методом выбора. Оценка структурных анатомических изменений МТ осуществляется в соответствии с МРТ-семиотикой, многообразие их можно сгруппировать по следующим направлениям:

1) желудочки

- идут параллельно, передние рога и тела боковых желудочков широко расставлены, что придает особую ориентацию – симптом «гоночного автомобиля»;
- передние рога узкие, остроугольные, задние рога часто диспропорционально увеличены (кольпоцефалия), медиальные границы боковых желудочков вогнутые – симптом «шлем викинга», или «голова лося», на коронарных срезах;
- III желудочек расширен и высоко расположен;

Таблица 3. МРТ-семиотика АМТ, собственные данные, n=4

Признаки	Возраст (лет)			
	11, м.	12, м.	13, ж.	50, м.
Отсутствие МТ	–	–	–	–
полное	Да	–	Да	Да
частичное	–	Да	–	–
Спицевидная ориентация извилин на медиальной поверхности полушарий мозга	Есть	Есть	Есть	Есть
Параллельный ход боковых желудочков ГМ с увеличением расстояния между ними	Есть	Есть	Есть	Есть
Высокое расположение III желудочка	Есть	Есть	Есть	Есть
Отсутствие прозрачной перегородки	Да	Да	Да	Да
Кольпоцефалия	Есть	Есть	Есть	Есть
Наличие пучка Пробста	Есть	Есть	Есть	Есть

- спицевидный, радиальный ход борозд и извилин, отходящих от крыши III желудочка;

2) кора ГМ

- пучки Пробста;
- аномальная поясная извилина;

3) лимбическая система

- гипопластические своды;
- гипопластический гиппокамп.

По нашим данным, изложенная МР-семиотика послужила основанием для постановки диагноза АМТ (табл. 3).

Обсуждение

МТ является частью белого вещества ГМ, которое соединяет 2 полушария и участвует в реализации множественных психических функций [37].

АМТ – один из наиболее распространенных врожденных пороков развития ГМ, который представляет собой полное или частичное отсутствие МТ.

По данным нейровизуализации аномалии МТ имеют распространенность в диапазоне 0,3–0,7% с преобладанием у лиц мужского пола [38, 39].

Согласно полученным данным нами выявлены гендерные различия. Так, из представленных на обсуждение 4 пациентов 3 были представителями мужского пола в возрасте 11, 12 и 50 лет.

В настоящее время различают ряд факторов риска, способствующих развитию АМТ, таких как употребление алкоголя матерью в период беременности, фенилкетонурия и сахарный диабет у матери, а также генетические факторы, представленные синдромами, передающимися по аутосомно-доминантному и аутосомно-рецессивному типам [20, 40].

Факторы риска развития АМТ мало изучены, однако одним из важных факторов окружающей среды является фетальный алкогольный синдром [41].

Среди представленных пациентов у мальчика 11 лет мать злоупотребляла алкоголем во время беременности, а впоследствии умерла от хронического алкоголизма. У него выявлена полная АМТ в совокупности с 5 различными пороками ЦНС. Описанный нами случай позволяет расценивать употребление матерью алкоголя в период беременности как причинно-следственную связь риска возникновения множественных церебральных пороков развития.

Наряду с изолированным вариантом агенезии МТ может быть связана с другими мозговыми или экстракраниальными пороками внутриутробного развития, причем сочетанные врожденные аномалии встречаются чаще [42].

В своем исследовании К. Marathu и соавт. (2024 г.) представили 10-летние результаты ретроспективного исследования МРТ плода у беременных женщин с целью диагностики АМТ и сопутствующих аномалий. При этом чаще всего выявлялась полная агенезия – у 79,1%, гипоплазия – у 12,5%, тогда как дисплазия и сочетание гипоплазии с дисплазией наблюдались с одинаковой частотой, составляя 4,2%. Изолированный вариант АМТ диагностирован у 17% пациентов, в то время как в большинстве (83%) случаев она сочеталась с другими внутримозговыми пороками развития или системными аномалиями [17].

Во всех 4 описанных нами случаях наблюдалась АМТ в сочетании с другими врожденными пороками ГМ, причем по 2 из них диагностированы у 2 пациентов – 12-летнего мальчика и 13-летней девочки, 3 порока обнаружены у мужчины 50 лет, а 5 врожденных аномалий, описанных далее, – у 11-летнего мальчика.

Межполушарная киста, наряду с АМТ, является одной из самых распространенных врожденных пороков развития ЦНС [15, 43]. Существует несколько классификаций такого сочетания. Самой используемой среди них является классификация, предложенная А. Barkovich (2001 г.), согласно которой выделяют 2 основных типа. Кисты 1-го типа сообщаются с боковыми или III желудочками, а кисты 2-го типа носят локальный характер, без связи с желудочковой системой [15].

У 11-летнего пациента с полной АМТ нами диагностирована межполушарная киста типа 2a размером 101×34×77 мм, не связанная с желудочковой системой.

Прозрачная перегородка простирается от рострума, колена и передней части тела МТ до свода. Она разделяет передние рога боковых желудочков и имеет два слоя, которые сращены друг с другом [44]. Отсутствие прозрачной перегородки относится к врожденным внутримозговым аномалиям и редко бывает изолированным. Чаще всего отсутствие ее также наблюдается в сочетании с другими аномалиями, в частности с АМТ.

У всех 4 пациентов, представленных в статье, по поводу АМТ по данным МРТ ГМ отмечено отсутствие прозрачной перегородки.

Платибазия относится к врожденным нарушениям развития основания черепа. Термин «платибазия» впервые применил в 1857 г. Рудольф Вирхов. Причинами ее развития являются генетическая детерминированность и различные тератогенные факторы: радиационное излучение, курение, ряд лекарственных препаратов, включая употребление алкоголя матерью во время беременности, перенесенные инфекции [45]. При платибазии происходит увеличение угла Богарта [46].

Мы наблюдали полную АМТ у 11-летнего пациента, ассоциированную с платибазией, причем величина угла Богарта составила 140°.

Порэнцефалическая киста – редкое врожденное заболевание, поражающее ЦНС, которая представляет собой полость внутри полушария ГМ с гладкой стенкой. Этиопатогенез четко не определен. Одной из причин является употребление алкоголя матерью во время беременности.

Признаки и симптомы часто проявляются уже на первом году жизни в виде спастичности и судорог с последующим нарушением речи, интеллектуальной отсталостью [47].

Мы наблюдали порэнцефалическую кисту в виде полости в правой височно-теменно-затылочной области при полной АМТ у 11-летнего мальчика размером 77×84×62 мм, сообщающейся с правым боковым желудочком.

Клинические симптомы агенезии весьма разнообразны и вариабельны, выраженность которых зависит от степени нарушения структуры МТ и различных отделов ГМ. В ряде случаев полная изолированная агенезия может протекать бессимптомно, что может привести к запоздалой диагностике, а клинические проявления, если они есть, носят сглаженный характер [48]. При частичной агенезии больные

могут иметь нормальный интеллект с наличием минимальных когнитивных нарушений. Агенезия, ассоциированная с другими пороками развития ЦНС, носит разнонаправленный характер, что может привести к множественным неврологическим и когнитивным дефицитам различной степени выраженности, включая социальные и поведенческие аспекты [12, 49].

Тем не менее в литературе описаны случаи нормального развития общего интеллекта в постнатальном периоде. Так, Р. Guadarrama-Ortiz и соавт. (2020 г.) описали случай полной АМТ у мальчика 8 лет с диагнозом, поставленным в антенатальном периоде с помощью УЗИ и МРТ. В раннем детстве никаких нейропсихиатрических расстройств или умственной отсталости у него не отмечалось. В возрасте 4 лет по данным МРТ ГМ подтверждена полная АМТ. По результатам объективного обследования признаков неврологического и когнитивного дефицита не выявлено. Коэффициент интеллекта соответствовал возрастным нормам [27].

АМТ обычно диагностируется в течение первых 2 лет жизни еще без выраженных нейропсихических проявлений. Изначально симптомы этого порока включают судороги, затем появляются проблемы с кормлением, а также задержка психомоторного развития общего характера, как правило, тяжелой степени.

В молодом возрасте клинические симптомы в виде неврологического и когнитивного дефицита носят более легкий характер. В более позднем периоде жизни АМТ диагностируется как случайная находка при применении методов нейровизуализации.

Мы наблюдали яркие клинические проявления неврологического и когнитивного дефицита у 11-летнего мальчика в виде поражения пирамидных путей и наличия глубокой умственной отсталости, а также выраженные аутистические расстройства и тяжелую умственную отсталость у девочки 13 лет. Оба случая ассоциированы с эпилепсией.

Согласно полученным данным бессимптомное течение заболевания нами отмечено в 2 случаях – у 12-летнего мальчика и 50-летнего мужчины – при частичной АМТ у мальчика и полной АМТ у мужчины, ассоциированных с другими аномалиями развития ЦНС.

Во втором наблюдении отсутствовала прозрачная перегородка, а в четвертом – у мужчины 50 лет – наряду с агенезией диагностирована венозная мальформация в левой лобной доле и отсутствие прозрачной перегородки.

В зависимости от выраженности симптомов выделяют группу пациентов с синдромальной АМТ, включая наличие тяжелой когнитивной и интеллектуальной инвалидности. Наряду с этим у них могут быть видимые проявления внутримозговых и внемозговых пороков развития, а также прогрессирующие неврологические и системные симптомы [50].

За последние годы растет количество публикаций, свидетельствующих о возможности развития нейропсихиатрических проявлений при АМТ, таких как бред, галлюцинации, шизофрения, эпилепсия, униполярная и биполярная депрессия и психоз, особенно при изолированном варианте [27, 51]. При этом в литературе имеются указания на наличие корреляционной зависимости между ними [8].

М. Ghavipisheh и соавт. (2023 г.) описали пациентку 28 лет с полной АМТ с диагнозом «шизофрения». В пренатальном периоде каких-либо факторов риска не наблюдалось. Семейный анамнез, включая употребление алкоголя и наркотиков, был отрицательным. Родители отмечали судороги в подростковом возрасте, которые купировали лекарственной терапией. Психические расстройства расценивали как шизофрению. Выполнена МРТ ГМ, по результатам которой выявлены признаки полной АМТ [26].

Предложены различные классификации АМТ, в основу которых положены различные анатомические или функциональные признаки [18, 31, 52].

Различают полную агенезию, гипоплазию без дисплазии, дисплазию и гипоплазию с дисплазией. Полная агенезия характеризуется отсутствием МТ в сагиттальной плоскости [31].

Р. Nappa и соавт. (2011 г.) усовершенствовали классификацию аномалий МТ в кровнородственных семьях, основанную на результатах срединной сагиттальной МРТ ГМ, согласно которой они выделяют 3 основных класса аномалий МТ, таких как:

1) полная агенезия, которая характеризуется полным отсутствием МТ;

2) гипоплазия с незавершенным формированием;

3) дисгенезия – дефектное развитие.

В свою очередь, различают 3 подтипа гипоплазии.

1. Гипоплазия без дисплазии. Имеется генерализованная гипоплазия на всем протяжении с сохранением морфологии МТ.

2. Гипоплазия и укорочение заднего отдела МТ в виде «яблочного огрызка».

3. Агенезия средней и задней части МТ с сохранением переднего отдела, при которой МТ имеет внешние морфологические нарушения при отсутствии признаков гипогенезии, что представляет собой так называемый передний остаток.

Авторы выделяют также гипоплазию с дисплазией и нарушением общей анатомической формы, которая представлена 2 подтипами морфологических изменений – так называемым полосатым и перекрученным, с явным перегибом в одном или нескольких местах [31].

В обсуждаемых случаях диагноз АМТ поставлен в постнатальном периоде, во всех случаях – с помощью МРТ. Полная агенезия диагностирована у 3 пациентов, частичная – у 1, с отсутствием 3 отделов МТ с сохранением валика.

Пренатальная диагностика АМТ осуществляется в основном с помощью УЗИ с 18-й по 22-ю неделю беременности, которая позволяет установить полный или частичный дефект, и МРТ [47]. МРТ плода позволяет лучше визуализировать МТ [53]. Так, К. Marathu и соавт. (2024 г.) считают, что применение МРТ для целей нейровизуализации плода является ценным альтернативным методом выявления различных вариантов аномалии белого вещества ГМ на антенатальном этапе [17].

В постнатальном периоде с целью окончательной постановки диагноза используют комплексное обследование по системам, включая МРТ ГМ [51]. Кроме того, применяется генетическое исследование околоплодных вод [54].

Среди различных методов медицинской визуализации, которые применяются для диагностики АМТ, МРТ является методом выбора. На срединной сагиттальной, аксиальной и коронарных проекциях выделяют следующие характерные признаки, свидетельствующие о наличии данного порока развития:

1) особая ориентация лобных и затылочных рогов бокового желудочка, получившая название симптома «гоночного автомобиля»;

2) на коронарных проекциях лобные рога имеют вертикальный ход, что обеспечивает формирование симптома «шлем викинга», или «голова лося»;

3) сагиттальная проекция имеет внешний вид в виде солнечных лучей за счет извилин, расходящихся радиально от желудочков мозга из-за отсутствия МТ;

4) каплевидные боковые желудочки кажутся параллельными друг другу на увеличенном расстоянии;

5) наличие кольцецефалии – расширения треугольников и затылочных рогов;

6) высоко расположенный III желудочек;

7) наличие распространенного белого вещества (пучков Пробста) [27, 34].

Указанная семиотика позволяет оценить состояние желудочков, различных отделов ГМ, а также лимбической системы, составляющих основу постановки диагноза АМТ.

Вентрикуломегалия, кольцецефалия, наличие пучков Пробста и отсутствие прозрачной перегородки являются вторичными признаками по отношению к аномалии МТ.

Заключение

В клинической практике АМТ встречается редко. Согласно полученным данным отмечается преобладание лиц мужского пола – соотношение мужчин к женщинам составляет 3:1.

Клиническая картина полной агенезии многолика: от бессимптомного течения с нормальным развитием интеллекта и отсутствием неврологического дефицита у 2 пациентов до тяжелой и глубокой умственной отсталости с наличием множественных неврологических дефицитов, ассоциированных с эпилепсией и социальными и поведенческими проблемами, у 2 человек. По данным исследования во всех случаях выявлена полная АМТ.

Среди способов нейровизуализации МРТ является методом выбора диагностики АМТ и связанных с ней других структурных аномалий ГМ. Увеличение частоты обнаружения агенезии обусловлено широким внедрением в клиническую практику МРТ ГМ при наличии общей мозговой симптоматики. При этом МРТ-семиотика по оценке желудочков, коры и лимбической системы ГМ составляет основу постановки диагноза агенезии. У 3 человек диагностирована полная АМТ, а у 1 пациента – частичная АМТ с сохранением валика.

У всех больных отмечалось сочетание агенезии с другими внутримозговыми пороками развития ГМ, такими как отсутствие прозрачной перегородки, межполушарная киста, платибазия, порэнцефалическая киста и венозная мальформация. Наличие 2 аномалий развития выявлено у 2 пациентов – у мальчика 12 лет и девочки 13 лет, 3 порока диагностированы у 50-летнего мужчины, а 5 различных аномалий ГМ – у 11-летнего мальчика.

Раскрытие интересов. Авторы декларируют отсутствие явных и потенциальных конфликтов интересов, связанных с публикацией настоящей статьи.

Disclosure of interest. The authors declare that they have no competing interests.

Вклад авторов. Авторы декларируют соответствие своего авторства международным критериям ICMJE. Все авторы в равной степени участвовали в подготовке публикации: разработка концепции статьи, получение и анализ фактических данных, написание и редактирование текста статьи, проверка и утверждение текста статьи.

Authors' contribution. The authors declare the compliance of their authorship according to the international ICMJE criteria. All authors made a substantial contribution to the conception of the work, acquisition, analysis, interpretation of data for the work, drafting and revising the work, final approval of the version to be published and agree to be accountable for all aspects of the work.

Источник финансирования. Авторы декларируют отсутствие внешнего финансирования для проведения исследования и публикации статьи.

Funding source. The authors declare that there is no external funding for the exploration and analysis work.

Информированное согласие на публикацию. Авторы получили письменное согласие законных представителей пациентов, а также согласие взрослого пациента на анализ и публикацию медицинских данных и фотографий.

Consent for publication. The authors obtained the written consent of the patients' legal representatives as well as consent of the adult patient for the analysis and publication of medical data and photographs.

Литература/References

1. Weise J, Heckmann M, Bahlmann H, et al. Analyses of pathological cranial ultrasound findings in neonates that fall outside recent indication guidelines: results of a population-based birth cohort: survey of neonates in Pommerania (SNIP-study). *BMC Pediatr.* 2019;19(1):476. DOI:10.1186/s12887-019-1843-6

2. Милованова О.А., Тараканова Т.Ю., Проничева Ю.Б., и др. Агенезия мозолистого тела, ассоциированная с наследственными синдромами. *Анналы клинической и экспериментальной неврологии*. 2017;10(2):62-7 [Milovanova OA, Tarakanova TYu, Pronicheva YuB, et al. Agenesis of the corpus callosum associated with hereditary syndromes. *Annals of Clinical and Experimental Neurology*. 2017;10(2):62-7 (in Russian)].
3. Schell-Apacik CC, Wagner K, Bihler M, et al. Agenesis and dysgenesis of the corpus callosum: clinical, genetic and neuroimaging findings in a series of 41 patients. *Am J Med Genet A*. 2008;146A(19):2501-11. DOI:10.1002/ajmg.a.32476
4. Jeret JS, Serur D, Wisniewski K, Fisch C. Frequency of agenesis of the corpus callosum in the developmentally disabled population as determined by computerized tomography. *Pediatr Neurol*. 1985;12(2):101-3. DOI:10.1159/000120229
5. Grogono JL. Children with agenesis of the corpus callosum. *Dev Med Child Neurol*. 1968;10(5):613-6. DOI:10.1111/j.1469-8749.1968.tb02944.x
6. Kumar P, Burton B. Congenital Malformations: Evidence-Based Evaluation and Management. 2007.
7. De León Reyes NS, Bragg-Gonzalo L, Nieto M. Development and plasticity of the corpus callosum. *Development*. 2020;147(18):dev189738. DOI:10.1242/dev.189738
8. Popoola O, Olayinka O, Azizi H, et al. Neuropsychiatric Manifestations of Partial Agenesis of the Corpus Callosum: A Case Report and Literature Review. *Case Rep Psychiatry*. 2019;2019:5925191. DOI:10.1155/2019/5925191
9. Nagwa S, Saran S, Sharma Y, Kharbanda A. Imaging features of complete agenesis of corpus callosum in a 3-year-old child. *Sudan J Paediatr*. 2018;18(2):69-71. DOI:10.24911/SJP.106-1523336915
10. Gaillard F, Walizai T, Campos A, et al. Dysgenesis of the corpus callosum. Reference article. Radiopaedia.org. DOI:10.53347/rID-864. Accessed: 18.10.2024.
11. Smith CJ, Smith ZG, Rasool H, et al. Unravelling the Clinical Co-Morbidity and Risk Factors Associated with Agenesis of the Corpus Callosum. *J Clin Med*. 2023;12:3623. DOI:10.3390/jcm12113623
12. Kier EL, Truwit CL. The normal and abnormal genu of the corpus callosum: an evolutionary, embryologic, anatomic, and MR analysis. *AJNR Am J Neuroradiol*. 1996;17(9):1631-41.
13. Das JM, Geetha R. Corpus Callosum Agenesis. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing. Available at: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK540986>. Accessed: 18.10.2024.
14. Mahmoud Q. Agenesis of the corpus callosum with interhemispheric cyst. Case study. Radiopaedia.org. DOI:10.53347/rID-171818. Accessed: 18.10.2024.
15. Barkovich AJ, Simon EM, Walsh CA. Callosal agenesis with cyst: a better understanding and new classification. *Neurology*. 2001;56(2):220-7. DOI:10.1212/wnl.56.2.220
16. Ho M, Walizai T, Campos A, et al. Porencephaly. Reference article. Radiopaedia.org. DOI:10.53347/rID-7281. Accessed: 18.10.2024.
17. Marathu KK, Vahedifard F, Kocak M, et al. Fetal MRI Analysis of Corpus Callosal Abnormalities: Classification, and Associated Anomalies. *Diagnostics (Basel)*. 2024;14(4). DOI:10.3390/diagnostics14040430
18. Аминов Д.М., Гринберг Д.А., Саймон Р.П. Клиническая неврология. М.: МЕДпресс-информ, 2009 [Aminoff MDzh, Grinberg DA, Saimon RP. Klinicheskaya nevrologiya. Moscow: MEDpress-inform, 2009 (in Russian)].
19. Sowell ER, Mattson SN, Thompson PM, et al. Mapping callosal morphology and cognitive correlates: effects of heavy prenatal alcohol exposure. *Neurology*. 2001;57(2):235-44. DOI:10.1212/wnl.57.2.235
20. Tang PH, Bartha AL, Norton ME, et al. Agenesis of the corpus callosum: an MR imaging analysis of associated abnormalities in the fetus. *AJNR Am J Neuroradiol*. 2009;30(2):257-63. DOI:10.3174/ajnr.A1331
21. Stevenson RE, Hall JG. Human Malformations and Related Anomalies. NY: Oxford University Press, 2006.
22. Morris JK, Wellesley DG, Barisic I, et al. Epidemiology of congenital cerebral anomalies in Europe: a multicentre, population-based EUROCAT study. *Arc Dis Child*. 2019;104(12):1181-7. DOI:10.1136/archdischild-2018-316733
23. Brown WS, Paul LK. The Neuropsychological Syndrome of Agenesis of the Corpus Callosum. *J Int Neuropsychol Soc*. 2019;25(3):324-30. DOI:10.1017/S135561771800111X
24. Mitchell TN, Free SL, Williamson KA, et al. Polymicrogyria and absence of pineal gland due to PAX6 mutation. *Ann Neurol*. 2003;53(5):658-3. DOI:10.1002/ana.10576
25. Милованова О.А., Тараканова Т.Ю., Проничева Ю.Б., и др. Агенезия мозолистого тела, ассоциированная с наследственными синдромами. *Анналы клинической и экспериментальной неврологии*. 2017;11(2):62-7 [Milovanova OA, Tarakanova TYu, Pronicheva YuB, et al. Agenesis of the corpus callosum associated with hereditary syndromes. *Annals of Clinical and Experimental Neurology*. 2017;11(2):62-7 (in Russian)].
26. Ghavipisheh M, Jahromi LR, Ahrari I, Jahromi MG. Complete agenesis of corpus callosum with a rare neuropsychiatric presentation: A case report. *Radiol Case Rep*. 2023;18(4):1442-45. DOI:10.1016/j.radcr.2023.01.031
27. Guadarrama-Ortiz P, Choreño-Parra JA, de la Rosa-Arredondo T. Isolated agenesis of the corpus callosum and normal general intelligence development during postnatal life: a case report and review of the literature. *J Med Case Rep*. 2020;14(1):28. DOI:10.1186/s13256-020-2359-2
28. Bhattacharyya R, Sanyal D, Chakraborty S, Bhattacharyya S. A case of corpus callosum agenesis presenting with recurrent brief depression. *Indian J Psychol Med*. 2009;31(2):92-5. DOI:10.4103/0253-7176.63580
29. Doherty D, Tu S, Schilmoeller K, Schilmoeller G. Health-related issues in individuals with agenesis of the corpus callosum. *Child Care Health Dev*. 2006;32(3):333-42. DOI:10.1111/j.1365-2214.2006.00602.x
30. Des Portes V, Rolland A, Velazquez-Dominguez J, et al. Outcome of isolated agenesis of the corpus callosum: A population-based prospective study. *Eur J Paediatr Neurol*. 2018;22(1):82-92. DOI:10.1016/j.ejpn.2017.08.003
31. Hanna RM, Marsh SE, Swistun D, et al. Distinguishing 3 classes of corpus callosal abnormalities in consanguineous families. *Neurology*. 2011;76(4):373-82. DOI:10.1212/WNL.0b013e318208f492
32. Neale JB, Filippi CG, Mayeux R. Morphometric variability of neuroimaging features in children with agenesis of the corpus callosum. *BMC Neurol*. 2015;15:116. DOI:10.1186/s12883-015-0382-5
33. Severino M, Tortora D, Reid C, et al. Imaging characteristics and neurosurgical outcome in subjects with agenesis of the corpus callosum and interhemispheric cysts. *Neuroradiology*. 2022;64(11):2163-17. DOI:10.1007/s00234-022-02990-1
34. Cherian EV, Shenoy KV, Bukelo MJ, Thomas DA. Racing car brings tear drops in the moose. *BMJ Case Rep*. 2013;2013. DOI:10.1136/bcr-2012-008165
35. Shwe WH, Schlatterer SD, Williams J, et al. Outcome of Agenesis of the Corpus Callosum Diagnosed by Fetal MRI. *Pediatr Neurol*. 2022;135:44-51. DOI:10.1016/j.pediatrneurol.2022.07.007
36. Никогосова А.К., Ростовцева Т.М., Берегов М.М., и др. Магнитно-резонансная трактография: возможности и ограничения метода, современный подход к обработке данных. *Медицинская визуализация*. 2022;26(3):132-48 [Nikogosova AK, Rostovtseva TM, Beregov MM, et al. Magnetic resonance tractography: possibilities and limitations, modern approach to data processing. *Medical Visualization*. 2022;26(3):132-48 (in Russian)]. DOI:10.24835/1607-0763-1064
37. David AS, Wacharasindhu A, Lishman WA. Severe psychiatric disturbance and abnormalities of the corpus callosum: review and case series. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 1993;56(1):85-93. DOI:10.1136/jnnp.56.1.85
38. Bedeschi MF, Bonaglia MC, Grasso R, et al. Agenesis of the corpus callosum: clinical and genetic study in 63 young patients. *Pediatr Neurol*. 2006;34(3):186-93. DOI:10.1016/j.pediatrneurol.2005.08.008
39. Moutard ML, Kieffer V, Feingold J, et al. Isolated corpus callosum agenesis: a ten-year follow-up after prenatal diagnosis (how are the children without corpus callosum at 10 years of age?). *Prenat Diagn*. 2012;32(3):277-83. DOI:10.1002/pd.3824
40. Osbun N, Li J, O'Driscoll MC, et al. Genetic and functional analyses identify DISC1 as a novel callosal agenesis candidate gene. *Am J Med Genet A*. 2011;155A(8):1865-76. DOI:10.1002/ajmg.a.34081
41. Morton PD, Ishibashi N, Jonas RA. Neurodevelopmental Abnormalities and Congenital Heart Disease: Insights Into Altered Brain Maturation. *Circ Res*. 2017;120(6):960-77. DOI:10.1161/CIRCRESAHA.116.309048
42. Pashaj S, Merz E. Detection of Fetal Corpus Callosum Abnormalities by Means of 3D Ultrasound. *Ultraschall Med*. 2016;37(2):185-94. DOI:10.1055/s-0041-108565
43. Radzwicki T, Campos A, Mahmoud Q, et al. Interhemispheric cyst. Reference article. Radiopaedia.org. DOI:10.53347/rID-15526. Accessed: 18.10.2024.
44. Winter T, Toscano MM. Proper latin terminology for the cavum septi pellucidi. *AJR Am J Roentgenol*. 2011;197(6):W1170. DOI:10.2214/AJR.11.7152
45. Gaillard F, Iqbal S, Sharma R, et al. Platybasia. Reference article. Radiopaedia.org. DOI:10.53347/rID-1892
46. Новикова Л.Б., Аюпан А.П., Гайнанов А.Ф. Краниовертебральные аномалии в амбулаторной практике невролога. Архивная копия от 19.05.2011 на Wayback Machine [Novikova LB, Akopian AP, Gainanov AF. Kraniovertebral'nye anomalii v ambulatornoj praktike nevrologa. Arkhivnaia kopiia ot 19.05.2011 na Wayback Machine (in Russian)].
47. Falchek SJ, duPont AI. Malformed Cerebral Hemispheres. Reviewed/Revised. Available at: <https://www.msmanuals.com/professional/pediatrics/congenital-neurologic-anomalies/malformed-cerebral-hemispheres>. Accessed: 18.10.2024.
48. Dong X, Bai C, Nao J. Clinical and radiological features of Marchiafava-Bignami disease. *Medicine (Baltimore)*. 2018;97(5):e9626. DOI:10.1097/MD.0000000000009626
49. Paul LK, Brown WS, Adolphs R, et al. Agenesis of the corpus callosum: genetic, developmental and functional aspects of connectivity. *Nat Rev Neurosci*. 2007;8(4):287-99. DOI:10.1038/nrn2107
50. Sztrihla L. Spectrum of corpus callosum agenesis. *Pediatr Neurol*. 2005;32(2):94-101. DOI:10.1016/j.pediatrneurol.2004.09.007
51. Neupane H, Adhikari S, Dhungana S. Complete agenesis of the corpus callosum in paranoid schizophrenia-a case report. *Clin Case Rep*. 2021;9(10):e04911. DOI:10.1002/ccr3.4911
52. Santo S, D'Antonio F, Homfray T, et al. Counseling in fetal medicine: agenesis of the corpus callosum. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2012;40(5):513-21. DOI:10.1002/uog.12315
53. Manor C, Rangasami R, Suresh I, Suresh S. Magnetic Resonance Imaging Findings in Fetal Corpus Callosal Developmental Abnormalities: A Pictorial Essay. *J Pediatr Neurosci*. 2020;15(4):352-5. DOI:10.4103/jpn.JPN_174_19
54. Palmer EE, Mowat D. Agenesis of the corpus callosum: a clinical approach to diagnosis. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 2014;166C(2):184-97. DOI:10.1002/ajmg.c.31405

Статья поступила в редакцию /

The article received:

25.10.2024

Статья принята к печати /

The article approved for publication:

27.11.2024



OMNIDOCTOR.RU