



6-1-2000

Congenital Corpus Callosum Agenesis : A casereport and Literature Review

Huey-Jen Lai

Hsi-Hsun Su

Shaw-Nan Jean

Ming-Fen Chang Chien

Horng-Feng Shyn

Follow this and additional works at: <https://rps.researchcommons.org/journal>



Part of the [Rehabilitation and Therapy Commons](#)

Recommended Citation

Lai, Huey-Jen; Su, Hsi-Hsun; Jean, Shaw-Nan; Chien, Ming-Fen Chang; and Shyn, Horng-Feng (2000)
"Congenital Corpus Callosum Agenesis : A casereport and Literature Review," *Rehabilitation Practice and Science*: Vol. 28: Iss. 2, Article 7.

DOI: <https://doi.org/10.6315/3005-3846.2101>

Available at: <https://rps.researchcommons.org/journal/vol28/iss2/7>

This Case Report is brought to you for free and open access by Rehabilitation Practice and Science. It has been accepted for inclusion in Rehabilitation Practice and Science by an authorized editor of Rehabilitation Practice and Science. For more information, please contact twpmrscore@gmail.com.

先天性胼胝體缺損：病例報告及文獻回顧

賴慧貞 蘇希洵 簡紹南¹ 張簡銘芬² 徐弘正

行政院衛生署豐原醫院復健科 放射線科¹ 精神科²

胼胝體的主要功能為聯繫兩側大腦半球。胼胝體的後天缺損常造成患者左側失用症(left apraxia)及左側失讀症(left alexia)等右大腦無法取得左大腦資訊的症狀；然而先天性胼胝體完全或部分缺損(complete or incomplete congenital corpus callosum agenesis)卻不見得會有這些症狀，相對的，它伴隨其他症候群的機會則很大。曾被提及伴隨先天性胼胝體缺損的肢體殘障包括高張型或低張型、對稱性四肢或兩下肢麻痺；智障及癲癇亦常見。本文報告一先天性胼胝體缺損併右側肢體攣縮型麻痺的病例，並回顧先天性胼胝體缺損的發生原因。文獻指出，胚胎早期神經管前端的發育異常使胼肢體發育缺損，可以造成多樣的症候群，但神經成熟階段的功能可塑性則可能代償可能發生的各種功能缺損，包括左側失用症、左側失讀症及各種發展遲緩。相較於曾被報導的對稱型肢體麻痺，本例只有右側肢體有攣縮型麻痺；患者可以在復健治療、特殊教育下，於學齡回歸普通班，也證明了早期療育在這類兒童的重要性。（中華復健醫誌 2000; 28(2): 103 - 108）

關鍵詞：先天性胼胝體缺損(congenital corpus callosum agenesis)，左側失用症(left apraxia)，左側失讀症(left alexia)

前 言

先天性胼胝體缺損常常在例行的電腦斷層或核磁共振檢查中意外被發現，其發生率約為千分之一至三。病患可以毫無臨床症狀、有輕微的神經症狀但不影響患者的日常生活活動，或為某種先天性症候群的症候之一，散發性或遺傳性皆有病歷報告^[1]。若為遺傳性，其遺傳方式可為自體顯性遺傳、自體隱性遺傳或性聯遺傳。在症候群所伴隨的症狀差異性頗大，常見者包含水腦、智障及攣縮型兩下肢麻痺(spastic paraplegia)^[1,2]。因為大腦脊髓束受損，造成攣縮型四肢麻痺的病例也偶有報告^[3]，卻少見右側肢體麻痺的病例報告。本文擬報告一先天性胼胝體缺損合併攣縮型右側肢體麻痺的病例，討論胼胝體的主要功能及其可塑性，並探討肢體麻痺、智障與先天性胼胝體缺損的相關性。

病 例

八歲七個月女童，自小因發展遲緩及中度攣縮型右側肢體麻痺，曾在各大醫院求醫。一歲大時曾以電腦斷層及核磁共振被診斷為水腦，所幸家屬拒絕裝導管引流，並持續接受復健治療。患者有一兄一妹，家族中無類似病患；染色體檢查沒有發現異常。患者兩歲時可以右側麻痺型步態勉強行走，之後步態雖無改善，但穩定度愈來愈好。因右側肢體麻痺，患者以左手為慣用手，左側手腳肌肉張力在正常範圍，但左手精細動作仍稍比同齡兒童遲緩。患者雖為右側肢體麻痺，語言發展里程碑卻在正常範圍，並無失語症現象，但有顯著構音異常，且目前持續接受語言治療矯正中。社會心理發展除個性稍內向外，無明顯偏差或遲緩。患者三歲時接受視力檢查發現有遠視性散光、弱視、左上區視野缺損及上眼瞼下垂。六歲入學時在學

投稿日期：88 年 10 月 30 日 修改日期：89 年 3 月 7 日 接受日期：89 年 3 月 28 日

抽印本索取地址：賴慧貞，行政院衛生署豐原醫院，台中縣 420 豐原市安康路 100 號

電話：(04) 5271180 轉 3100

校做的魏氏智力測驗智商為 58，然家長仍讓患者在正常班就學，且在資源班接受課後輔導。患者在學校學業表現中等以下，考試必須延長測驗時間；字體雖較同齡兒童為差，但尚稱清晰。八歲七個月在本院做的魏氏智力測驗語文量表 99 分、作業量表 86 分、全量表 92 分，智力在正常範圍。患者遮眼測試左右手觸覺，可以適當猜出所握物品，並做大小配對；可聽從語言指令，以左手選取適當顏色的物品，並說明形狀、功

能、用法；因為沒有後大腦動脈病史，對顏色配對及命名沒有障礙。所以患者並無左手失用症、左側失讀症等典型的先天性胼胝體缺損症狀。

核磁共振檢查顯示擴大的側腦室及第三腦室(圖 1)，形似水腦；第四腦室擴大較不明顯。胼胝體只剩薄薄一層(圖 2)；靠上方的額葉與頂葉灰質，右腦較左腦顯得飽滿(圖 3)，可能與攣縮型右側肢體麻痺有關。

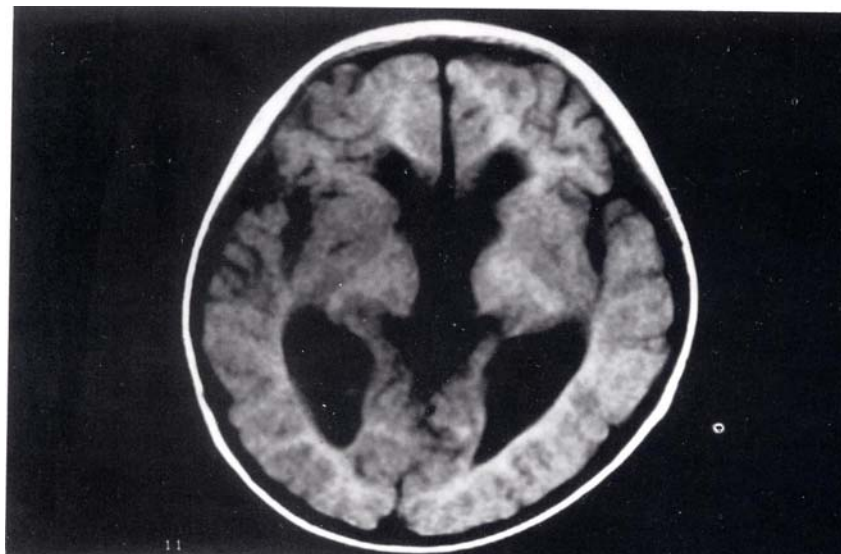


圖 1. 核磁共振橫切面：擴大的側腦室及第三腦室。

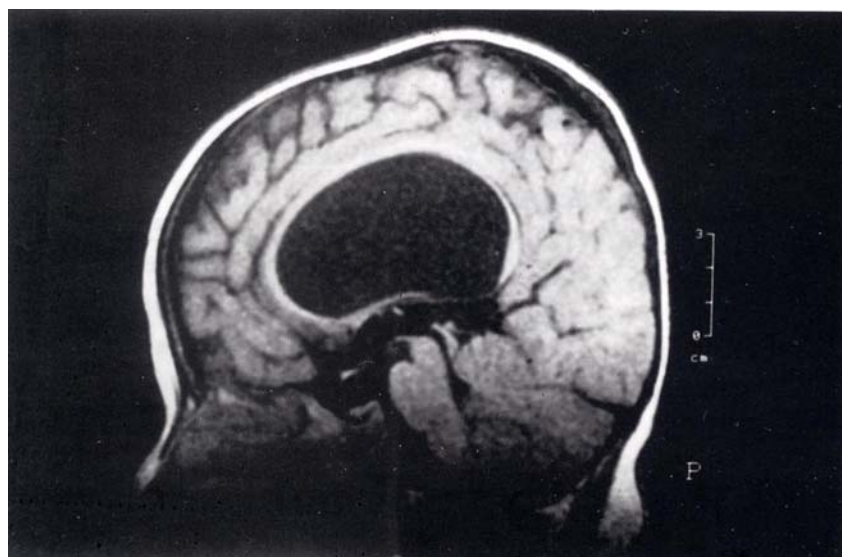


圖 2. 核磁共振縱切面：極薄化的胼胝體及清晰的第四腦室。

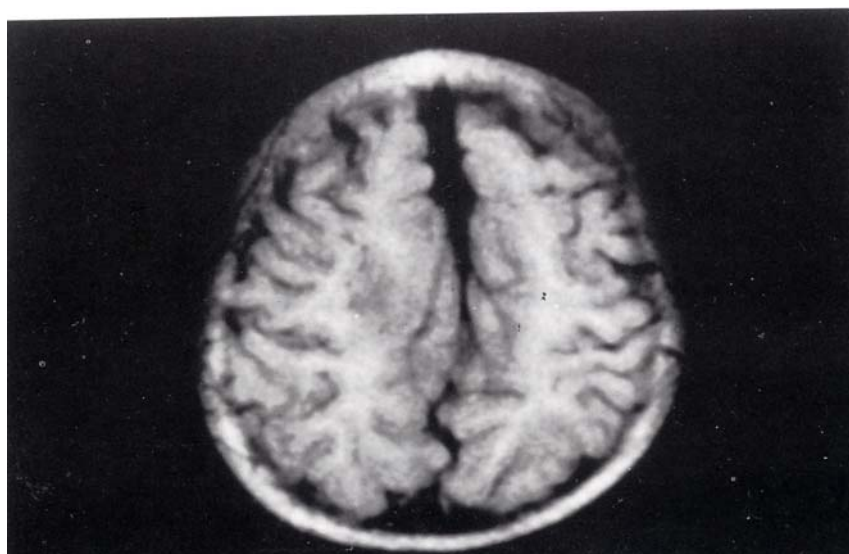


圖 3. 核磁共振橫切面：額葉與頂葉灰質，右腦較左腦飽滿。

討 論

胼肢體後天被破壞的病患左大腦主管的語言(language)及知覺(perception)區無法與右大腦相通。遮眼測試兩手觸覺，無法做左右手配對，亦無法做左右視野配對。胼肢體前三分之一(genu of corpus callosum)的阻斷使左右運動區(motor areas)無法聯繫，造成左側肢體雖可模仿動作但無法遵循口語命令，即左側失用症(left-sided apraxia)^[4]。胼肢體後五分之一一管視覺聯繫，左側後大腦動脈阻塞造成左側枕葉視覺皮質及胼肢體後五分之一(splenium of corpus callosum)的阻斷使右側視覺缺損，雖然左側視力正常且病患能描寫文字(右大腦視覺區與左大腦運動區的聯繫在 splenium 之前)，但因無法與左大腦角迴(angular gyrus)及語言區相通，病患無法理解及朗讀文字；同理，病患可作顏色配對但無法作顏色命名^[5]。

然而並非所有的胼肢體損傷病患皆有上述現象，尤其是先天性胼肢體缺損患者，可能完全沒有以上症狀。原因可能為不完全胼肢體缺損、資訊由前後交通束(anterior/posterior commissure)或其他路徑傳遞等^[2]。Kessler^[6]等曾經報導一位先天性胼肢體及前交通束完全缺損的病患，語言刺激在兩側的 Wernicke 區域及左側的 Broca 區域有葡萄糖代謝增加的反應，且兩側對語言刺激反應皆佳，然而病患無法將嗅覺刺激與文字配對、左耳對雙音分辨較敏銳。說明了先天性胼肢

體缺損或大腦主要交通系統缺損的人常利用各種不同的大腦功能組織或重整來代償缺損。

神經系統成熟前的功能可塑性(functional plasticity of neural maturation)在先天性胼肢體完全缺損比先天性胼肢體不完全缺損明顯，先天性胼肢體不完全缺損又比後天性胼肢體缺損明顯。先天性胼肢體不完全缺損的患者神經代償作用較先天性胼肢體完全缺損患者不佳的原因推測有三：1.發展胼肢體外兩大腦半球的交通壓力較小；2.尚遺的胼肢體有暫時的代償作用；3.造成胼肢體不完全缺損的病因較胼肢體完全缺損的病因較晚發生，使神經系統的功能可塑性較差^[7]。有些先天性胼肢體缺損的患者，如果大腦容量(brain capacity)有限，伴隨癲癇及智障，或神經可塑性(neural plasticity)較差，還是會有左側觸覺失用症等典型的兩大腦交通障礙出現^[8]。本例患者胼肢體極薄，幾近全無；無癲癇病史；雖早期智力測驗有智障現象，但目前仍在正常範圍，並且無胼肢體缺損的相關症狀，雖然大腦皮質因為胼肢體缺損而被“吊”薄，仍顯示極佳的神經可塑性。

先天性胼肢體缺損在電腦斷層檢查可發現：1.側腦室平行或無交點的被分開(colpocephalus)；2.側腦室額角(frontal horns)形似蝙蝠翅(bat wing)或水牛角(bullhorn)；3.第三腦室被吊高、擴大，且形似淚滴(tear drop)或菱形(rhomboid)；4.側腦室枕角(occipital horns)常常擴大。其他常在電腦斷層上發現的異常包括 Dandy-Walker 囊腫、大腦半球間囊腫(interhemispheric

cysts)、洞腦(porencephaly)、Arnold-Chiari II 畸型及顱骨缺損^[9]。本例因胼胝體缺損，腦室被“吊高”，因而電腦斷層/核磁共振下有擴大的側腦室及淚滴狀的第三腦室。沒有其他更嚴重的神經缺損，也可能是神經功能有較佳改善空間的原因之一。患者核磁共振顯示右大腦較左大腦飽滿，猜測是因為腦室吊高時，由於某種原因，對左大腦的壓迫大於右大腦，使患者呈現不對稱的肢體障礙，而異於先天性胼胝體缺損常見的對稱性肢體障礙。其特殊的右側肢體麻痺亦未影響語言發展，是否此類患者不易發生失語症？是因為腦室擴大不易影響語言中樞或是因為早期的語言中樞損傷被轉位代償？尚有待進一步研究。

先天性胼胝體缺損曾經被發現在許多與染色體異常疾病相關的症候群患者身上，如 X 染色體，包括愛卡第症候群(Aicardi syndrome)^[10,11](合併有嬰兒點頭性癲癇、鞏膜脈絡膜炎、大腦萎縮、心智運動障礙、小眼症及脊椎構造異常)、X 染色體遺傳性心智障礙症候群(心智運動發展遲緩、高張力型四肢麻痺、胼胝體部分缺損及不規則邊緣之側腦室)^[1,12]、CRASH 症候群[Xq28，有先天性胼胝體缺損(corpus callosum hypo-plasia)、智障(retardation)、拇指內屈(adducted thumbs)、攣縮型截癱(spastic paraplegia)及水腦(hydrocephalus)等各種變異型]^[2,12]。另一種中線先天異常，包括先天性胼胝體缺損，也發生在第四染色體短肢部分缺損(Wolf-Hirschhorn syndrome)^[13]。第三染色體間質缺損(interstitial deletion of chromosome 3q)^[14,15]，Del(3q)(q13.12q21.3)有先天性胼胝體缺損、眼距過寬、足部畸形及胎兒淋巴腫等症狀^[14]；Del(3q)(q12q21)則可能有先天性胼胝體缺損、肌肉張力過低、重度發展遲緩、無語言發展、拱形硬顎及尖下巴^[15]。先天性胼胝體缺損亦可透過自體隱性遺傳表現，病患可能尚有眼距過寬、眉毛接近、小鼻、鼻孔前翻、小顎及顎裂(Robin sequence)、耳朵構造異常、頸部皮膚鬆弛、心臟構造異常、短手及肌肉張力過低等症狀^[16]。Andermann 症候群是一種家族疾病，常伴隨先天性胼胝體缺損、心智障礙、精神症狀及周邊神經病變等^[17]。先天性額鼻生成異常(frontonasal dysplasia)^[18]可能伴隨多指症、脛骨短缺、腦幹以上上皮細胞瘤、枕葉水瘤、先天性胼胝體缺損及 Dandy-Walker 畸型。本例曾做過染色體檢查，並無異常發現。

神經管中線先天異常(neural tube midline defect)，含先天性胼胝體部分缺損及水腦常發現在母體服用 valproate(VPA)的嬰兒身上^[19]。本例母親懷孕時並未服用特殊藥物或有不尋常的事件發生，推測此為散發性個案。

胼胝體形成主要在胎兒第十二週至第二十週，無論胼胝體纖維未過中線、神經管前端閉合不全、胼胝體神經元遷移不全或胼胝體成熟障礙皆有可能造成先天性胼胝體缺損^[1]。伴隨神經管形成的各種障礙，如本例的右側肢體麻痺、遠視性散光及早期測得的智力障礙就可以理解。雖然早期魏氏智力測驗可能有偏差，然而患者因右側肢體麻痺而被迫大量使用左側肢體、患者不斷進行早期療育及母親堅持回歸主流的特殊教育，使患者得以過幾近正常人的生活。復健治療再次支持神經可塑性的潛力。

參考文獻

1. Ruge JR, Newland TS. Agenesis of the corpus callosum: female monozygotic triplets. Case report. *J Neurosurg* 1996;85:152-6.
2. Fransen E, Lemmon V, Van Camp G, et al. CRASH syndrome: clinical spectrum of corpus callosum hypoplasia, retardation, adducted thumbs, spastic paraparesis and hydrocephalus due to mutations in one single gene, L1. *Eur Hum Genet* 1995;3:273-84.
3. Vles JS, Fryns JP, Folmer K, et al. Corpus callosum agenesis, spastic quadriplegia and irregular lining of the lateral ventricles on CT-scan. A distinct X-linked mental retardation syndrome. *Genet Couns* 1990;1:97-102.
4. Wong CL, Hsu MH. Callosal syndrome: implications in rehabilitation-case report. *J Rehab Med Assoc* 1992; 20:221-5.
5. Adams RD, Victor M. Principles of neurology. 3rd ed. Boston: McGraw-Hill Inc.; 1985. p.347-8.
6. Kessler J, Huber M, Pawlik G, et al. Complex sensory cross integration deficits in a case of corpus callosum agenesis with bilateral language representation: posi-tron-emission-tomography and neuropsychological findings. *Int J Neurosci* 1991;58:275-82.
7. Aglioti S, Beltramello A, Tassinari G, et al. Paradoxically greater interhemispheric transfer deficits in partial than complete callosal agenesis. *Neuropsychologia* 1998;36:1015-24.
8. Koeda T, Takeshita K. Tactile naming disorder of the left hand in two cases with corpus callosum agenesis. *Dev Med Child Neurol* 1993;35:65-9.
9. Larsen PD, Osborn AG. Computed tomographic

- evaluation of corpus callosum agenesis and associated malformations. *J Comput Tomogr* 1982;6:225-30.
10. Ferrer I, Cusi MV, Liarte A, et al. A Golgi study of the polymicrogyric cortex in Aicardi syndrome. *Brain Dev* 1986;8:518-25.
 11. Gedik Y, Erduran E, Aslan Y, et al. Aicardi syndrome: a variant example with new clinical findings. *Genet Couns* 1993;4:281-3.
 12. Schrander-Stumpel C, Howeler C, Jones M, et al. Spectrum of X-linked hydrocephalus (HSAS), MASA syndrome, and complicated spastic paraplegia (SPG1): Clinical review with six additional families. *Am J Med Genet* 1995;57:107-16.
 13. Tachdjian G, Fondacci C, Tapia S, et al. The Wolf-Hirschhorn syndrome in fetuses. *Clin Genet* 1992; 42:281-7.
 14. Genuardi M, Calvieri F, Tozzi C, et al. A new case of interstitial deletion of chromosome 3q, del(3q)(q13.12q21.3), with agenesis of the corpus callosum. *Clin Dysmorphol* 1994;3:292-6.
 15. Mackie Ogilvie C, Rooney SC, Hodgson SV, et al. Deletion of chromosome 3q proximal region gives rise to a variable phenotype. *Clin Genet* 1998;53:220-2.
 14. Toriello HV, Carey JC. Corpus callosum agenesis, facial anomalies, Robin sequence, and other anomalies: a new autosomal recessive syndrome? *Am J Med Genet* 1988;31:17-23.
 15. Filteau MJ, Pourcher E, Bouchard RH, et al. Corpus callosum agenesis and psychosis in Andermann syndrome. *Arch Neurol* 1991;48:1275-80.
 16. Verloes A, Gillerot Y, Walczak E, et al. Acromelic frontonasal "dysplasia": further delineation of a sub-type with brain malformation and polydactyly (Torillo syndrome). *Am J Med Genet* 1992;42:180-3.
 17. Lindhout D, Omtzigt JG, Cornel MC. Spectrum of neural-tube defects in 34 infants prenatally exposed to antiepileptic drugs. *Neurology* 1992;42:111-8.

Congenital Corpus Callosum Agenesis : A Case Report and Literature Review

Huey-Jen Lai, Hsi-Hsun Su, Shaw-Nan Jean¹,
Ming-Fen Chang Chien², Horng-Jeng Shyn

Department of Physical Medicine & Rehabilitation, Imaging¹, Psychology², Feng Yuan Hospital,
Department of Health Executive Yuan, Taiwan

The main function of corpus callosum is to connect bilateral hemispheres. Patients with mechanical injuries to corpus callosum, e.g., tumor compression, anterior or posterior cerebral artery infarction may have in neurological defects including left apraxia, left alexia or anomia to colors. Nevertheless, these symptoms may not occur in congenital corpus callosum agenesis, complete or incomplete. Congenital corpus callosum agenesis frequently coexists with other deficits, such as mental retardation, spastic quadriplegia or spastic diplegia, and seizure. We report a case with corpus callosum agenesis, spastic right hemiplegia, mild bilateral eyelid ptosis and hyperopic astigmatism. Literatures were reviewed. In early development of embryo, deficit of neural tube often result in various types of congenital syndromes. Since there is considerable functional plasticity of brain during neural maturation, early detection, rehabilitation and special education programs are very important for the functional outcome in patients with congenital corpus callosum agenesis. Our case represented a good example. (J Rehab Med Assoc ROC 2000; 28(2): 103 - 108)

Key words: congenital corpus callosum agenesis, left apraxia, left alexia