

· 论 著 ·

全面性发育迟缓患儿中胼胝体发育不良的临床特征分析

贾蓉, 岳玲*, 崔玲玉, 王静, 张浩天, 王艳飞

(河北省儿童医院神经康复科, 河北 石家庄 050031)

[摘要] **目的** 探讨全面性发育迟缓患儿中胼胝体发育不良(agenesis of corpus callosum, ACC)的临床特征。**方法** 回顾性分析2021年1月—2024年3月在河北省儿童医院神经康复科住院的全面性发育迟缓患儿中影像学提示ACC的临床资料。收集患儿一般信息、临床表现、实验室检查及影像学资料。根据头颅MRI将ACC分为胼胝体薄、胼胝体厚和胼胝体短小3型,同时按是否合并其他颅内结构异常分为单纯型和复杂型,比较各组间临床指标差异。**结果** 共纳入ACC患儿81例,其中胼胝体薄43例、胼胝体厚17例、胼胝体短小21例。3组在性别比例、小头畸形、癫痫发作、视觉诱发电位异常、神经元特异性烯醇化酶(neuron-specific enolase, NSE)异常及先天性心脏病合并情况方面比较差异均无统计学意义($P>0.05$)。适应性行为分度构成比在3组间差异有统计学意义($P<0.05$),胼胝体短小组以重度发育迟缓为主,显著高于其他两组。脑电图及脑干听觉诱发电位异常的检出率在胼胝体短小组中最高,组间差异有统计学意义($P<0.05$)。其中,单纯型ACC48例,复杂型33例。复杂型组癫痫发作、脑干听觉诱发电位异常及先天性心脏病的合并率均高于单纯型组,差异有统计学意义($P<0.05$);适应性行为亦以重度发育迟缓为主。**结论** 胼胝体发育不良是全面性发育迟缓患儿常见的影像学异常之一。不同类型的ACC在适应性行为缺陷程度、脑电图及脑干听觉诱发电位异常等方面表现不同,临床上应重视影像学分型在神经发育评估与干预中的指导意义。

[关键词] 胼胝体发育不全; 儿童; 临床特征 doi:10.3969/j.issn.1007-3205.2025.11.014

[中图分类号] R725 **[文献标志码]** A **[文章编号]** 1007-3205(2025)11-1348-06

Clinical characteristics of agenesis of the corpus callosum in children with global developmental delay

JIA Rong, YUE Ling*, CUI Ling-yu, WANG Jing, ZHANG Hao-tian, WANG Yan-fei

(Department of Neurological Rehabilitation, Hebei Children's Hospital, Shijiazhuang 050031, China)

[Abstract] **Objective** To investigate the clinical characteristics of agenesis of the corpus callosum (ACC) in children with global developmental delay (GDD). **Methods** A retrospective analysis was conducted on children with GDD who were admitted to the Department of Neurological Rehabilitation at Hebei Children's Hospital from January 2021 to March 2024 and had imaging findings suggestive of ACC. General demographic information, clinical manifestations, laboratory findings, and neuroimaging data were collected. Based on cranial MRI findings, ACC was classified into three types: thin corpus callosum, thick corpus callosum, and hypoplastic corpus callosum. Additionally, patients were categorized into isolated and complex ACC according to the presence or absence of other intracranial structural abnormalities. Clinical indicators were compared among different groups. **Results** A total of 81 children with ACC were enrolled, including 43 with thin corpus callosum, 17 with thick corpus callosum, and 21 with

[收稿日期]2025-09-05

[基金项目]河北省政府资助临床医学优秀人才培养项目
(ZF2024185)

[作者简介]贾蓉(1988-),女,河北安国人,河北省儿童医院主治医师,医学硕士,从事儿童康复相关疾病诊治研究。

* 通信作者。E-mail: yueling4211@163.com

hypoplastic corpus callosum. No significant differences were observed among the three groups in terms of sex distribution, microcephaly, seizure occurrence, abnormalities in visual evoked potentials, neuron-specific enolase (NSE) levels, or comorbid congenital heart disease (CHD) ($P > 0.05$). The distribution of adaptive behavior severity showed significant differences among the groups ($P < 0.05$), with the hypoplastic corpus callosum group demonstrating a predominance of severe developmental delay, significantly higher than the other two groups. The detection rates of abnormal electroencephalograms (EEGs) and brainstem auditory evoked potentials (BAEPs) were the highest in the hypoplastic group, with significant intergroup differences ($P < 0.05$). Among the patients, 48 were classified as isolated ACC and 33 as complex ACC. The complex group showed a significantly higher incidence of febrile seizures, abnormal BAEPs, and congenital heart disease compared with the isolated group ($P < 0.05$), and also had a predominance of severe adaptive behavior deficits. **Conclusion** ACC is a common neuroimaging abnormality in children with GDD. Different subtypes of ACC present with varying degrees of adaptive behavior impairment and abnormalities in EEG and BAEPs. Clinical attention should be given to the imaging classification of ACC, as it has important implications for neurodevelopmental assessment and early intervention strategies.

[Key words] agenesis of corpus callosum; child; clinical characteristics

胼胝体(corpus callosum, CC)位于大脑纵裂底部,由连接左右两半球新皮质的纤维构成,是脑内最大的连合纤维束,在脑区间信息整合及高级神经功能调控中发挥关键作用^[1]。胼胝体发育不良(agenesis of corpus callosum, ACC)作为儿童最常见的先天性胼胝体畸形,其发病机制涉及基因调控与胚胎期环境因素的交互作用^[2]。流行病学数据显示,ACC在普通人群中的患病率约为2.49/10 000,而在神经发育障碍儿童中发病率可达230/10 000^[3]。随着头颅磁共振成像(magnetic resonance imaging, MRI)的广泛应用,ACC的检出率不断提高,相关临床特征逐渐受到关注。近年来,国内学者对ACC的研究主要集中于影像学表现或合并特定基因突变的描述,但在全面性发育迟缓(global developmental delay, GDD)患儿群体中,关于ACC的流行病学特征、临床表现及共患疾病谱的研究少见报道。为此,本研究通过对我院近年来收治的全面性发育迟缓伴ACC患儿的临床资料进行回顾性分析,旨在明确ACC在全面性发育迟缓儿童中的临床特征,以为临床诊疗提供依据。

1 资料与方法

1.1 一般资料 回顾性收集河北省儿童医院神经康复科2021年1月—2024年3月收治的通过头颅MRI检查存在胼胝体发育不良的全面性发育迟缓患儿81例的临床资料,其中男性48例,女性33例,年龄0~5岁,所有患儿均存在一定的产前、产时或

产后高危因素。产前高危因素包括妊娠期高血压、甲状腺功能减退、多胎妊娠等,产时高危因素包括早产、低出生体重等,产后高危因素包括生后缺氧窒息、新生儿低血糖、黄疸等。纳入标准:①年龄<5岁;②有2个及以上发育能区落后于同龄标准;③病例资料完整,包括详细的病史记录、实验室检查、影像学检查等。排除标准:①既往发育正常儿童因意外所致功能障碍;②除外周围神经病、肌肉病所致运动发育落后。

本研究通过河北省儿童医院医学研究伦理委员会的批准(医研伦审第2025047号)。患儿监护人对所做研究知情同意并签署知情同意书。

1.2 方法 收集患儿的临床资料,包括性别、高危因素、临床表现、实验室检查、神经发育评估及影像学检查等相关数据。依据头颅MRI结果,将胼胝体发育不良分为3型:胼胝体薄、胼胝体厚及胼胝体短小(图1)。同时,依据是否合并其他颅内结构异常,进一步分为单纯型ACC与复杂型ACC。基于上述分型,分别对各组间临床指标进行比较分析,以探讨不同胼胝体发育异常类型与临床特征之间的关联。全面性发育迟缓诊断标准^[4]如下:①5岁以下儿童;②有 ≥ 2 个能区(大运动或精细运动、语言、认知、社交和社会适应能力等)的落后。Gesell发育诊断量表^[5]是由美国耶鲁大学医学院的Gesell及Amatrude编制,北京智能发育协作组进行了2次修订的一个全面评估儿童发育水平的经典测评工具。本研究由2名专门接受过培训的高年资医师对

所有患儿进行 Gesell 发育诊断评估,其适应性行为的分度标准为:55≤DQ≤75 为轻度发育迟缓;40≤

DQ≤54 为中度发育迟缓;25≤DQ≤39 为重度发育迟缓。



图 1 不同类型胼胝体的头颅影像学表现

A.T1 加权成像显示胼胝体薄;B.T1 加权成像显示胼胝体增厚;C.T1 加权成像显示胼胝体短小,体后部及压部缺如

Figure 1 Neuroimaging manifestations of different types of corpus callosum

1.3 统计学方法 应用 SPSS 22.0 统计软件进行数据分析。计数资料以例(%)表示,组间比较采用 χ^2 检验;等级资料采用非参数秩和检验;有统计学差异时用 Bonferroni 法行组间的两两比较, Bonferroni 法检验水准为 0.017。P<0.05 为差异有统计学意义。

2 结 果

2.1 3 组患儿临床资料比较 本研究共纳入 81 例 ACC 患儿,其中胼胝体薄 43 例,胼胝体厚 17 例,胼胝体短小 21 例。随访 12~24 个月。性别分布显示 3 组中男性患儿均多于女性,性别比例差异无统计学意义(P>0.05)。在小头畸形、癫痫发作、视觉诱发电位异常、神经元特异性烯醇化酶(neuron-specific enolase,NSE)水平异常以及是否合并先天性心脏病方面,3 组间差异均无统计学意义(P>0.05)。在适应性行为分度的构成比方面,3 组比较差异有统计学意义(P<0.05)。进一步两两比较显示,胼胝体短小组与胼胝体薄组、胼胝体厚组比较差异有统计学意义(P<0.017)。胼胝体短小组的适应性行为缺陷程度显著高于其他 2 组,主要表现为重度发育迟缓;而胼胝体薄组和胼胝体厚组则以轻度发育迟缓为主。在脑电图和脑干听觉诱发电位异常的检出率方面,胼胝体短小组比例最高,3 组比较

差异亦有统计学意义(P<0.05)。进一步两两比较,胼胝体短小组脑电图异常的检出率高于胼胝体薄组(P<0.017),其余组间两两比较差异均无统计学意义(P>0.017)。胼胝体短小组脑干听觉诱发电位异常的检出率高于胼胝体薄组和胼胝体厚组(P<0.017),其余组间两两比较差异无统计学意义(P>0.017)。见表 1。

2.2 单纯型 ACC 和复杂型 ACC 患儿临床资料比较 在 81 例 ACC 患儿中,单纯型 ACC48 例(59.3%),复杂型 ACC33 例(40.7%)。在小头畸形、脑电图异常、视觉诱发电位异常及 NSE 异常的检出率方面,2 组比较差异均无统计学意义(P>0.05)。在适应性行为分度构成比方面,组间差异有统计学意义(P<0.05),单纯型 ACC 患儿多表现为轻度发育迟缓,而复杂型 ACC 患儿以重度发育迟缓为主。在癫痫发作、脑干听觉诱发电位异常以及是否合并先天性心脏病方面,复杂型组的发生率显著高于单纯型组,差异有统计学意义(P<0.05)。见表 2。

2.3 基因检测结果 在 81 例患儿中有 32 例接受全外显子组基因测序,其中检出致病性变异 11 例,临床意义未明变异 8 例,其余 13 例未检测到与临床表型相关的明确致病性变异。见表 3。

表 1 3 组临床资料比较

Table 1 Comparison of clinical characteristics among the three groups

(例数,%)

组别	例数	性别		适应性行为			小头畸形	
		男性	女性	轻度发育迟缓	中度发育迟缓	重度发育迟缓	有	无
胼胝体薄	43	26(60.5)	17(39.5)	23(53.5)	12(27.9)	8(18.6)	8(18.6)	35(81.4)
胼胝体厚	17	10(58.8)	7(41.2)	12(70.6)	3(17.6)	2(11.8)	3(17.6)	14(82.4)
胼胝体短小	21	12(57.1)	9(42.9)	4(19.0)	6(28.6)	11(52.4)*#	5(23.8)	16(76.2)
χ^2 值		0.066		13.357			0.293	
P 值		0.967		0.001			0.864	

表 1(续)

组别	例数	癫痫		脑电图		视觉诱发电位	
		有	无	正常	异常	正常	异常
胼胝体薄	43	9(20.9)	34(79.1)	33(76.7)	10(23.3)	36(83.7)	7(16.3)
胼胝体厚	17	3(17.6)	14(82.4)	12(70.6)	5(29.4)	14(82.4)	3(17.6)
胼胝体短小	21	6(28.6)	15(71.4)	7(33.3)	14(66.7)*#	17(81.0)	4(19.0)
χ^2 值		0.720		11.951		0.077	
P 值		0.698		0.003		0.962	

组别	例数	脑干听觉诱发电位		NSE 值		合并心脏病	
		正常	异常	正常	异常	有	无
胼胝体薄	43	32(74.4)	11(25.6)	25(58.1)	18(41.9)	10(23.3)	33(76.7)
胼胝体厚	17	14(82.4)	3(17.6)	13(76.5)	4(23.5)	1(5.9)	16(94.1)
胼胝体短小	21	9(42.9)	12(57.1)#	14(66.7)	7(33.3)	5(23.8)	16(76.2)
χ^2 值		8.510		1.856		3.206	
P 值		0.014		0.395		0.201	

* P 值<0.017 与胼胝体薄组比较 # P 值<0.017 与胼胝体厚组比较 (Bonferroni 法)

表 2 单纯型 ACC、复杂型 ACC 患儿临床资料比较

Table 2 Comparison of clinical characteristics between children with isolated ACC and those with complex ACC

(例数,%)

组别	例数	适应性行为			小头畸形	癫痫
		轻度发育迟缓	中度发育迟缓	重度发育迟缓		
单纯型	48	28(58.3)	15(31.3)	5(10.4)	9(18.8)	7(14.6)
复杂型	33	9(27.3)	7(21.2)	17(51.5)	7(21.2)	11(33.3)
χ^2 值		3.680			0.075	3.978
P 值		<0.001			0.784	0.046

组别	例数	脑电图异常	视觉诱发电位异常	脑干听觉诱发电位异常	NSE 值异常	合并先天性心脏病
复杂型	33	13(39.4)	6(18.2)	17(51.5)	13(39.4)	11(33.3)
χ^2 值		0.313	0.031	9.632	0.313	6.479
P 值		0.576	0.859	0.002	0.576	0.011

表 3 致病性变异基因检测结果

Table 3 Detection results of pathogenic variant genes

序号	基因	核苷酸/氨基酸	影像学表现
1	10q26.3chr10: g. 133747935_135439539del, 包含致病基因 TUBGCP2	—	胼胝体薄
2	7q22.1q22.3(chr7: g.103197404_106685659del, 包含致病基因 KMT2E)	—	胼胝体薄
3	20p13p11.1(chr20: g.68304_25829419dup)	—	胼胝体短小
4	12q13.11 (chr12: g. 45269558_47630325del, 包含致病基因 ARID2)	—	胼胝体薄
5	chr1:174423302682812dup	—	胼胝体薄
6	4q13.3-q21.22(chr4:73058094_82373681del)	—	胼胝体短小
7	PCGF2	c.246G>T(p.Leu82Phe)	胼胝体短小
8	SCN3A	c.4501T>G(p.Ser1501Ala)	胼胝体短小
9	ATP8A2	c.1130G>A(p.Ser377Asn)	胼胝体薄
10	ASXL3	c.1682_1683delinsCT(p.Phe561Ser)	胼胝体薄
11	KMT2D	c.1306G>T(p.Glu436Ter)	胼胝体薄
		c.12073G>T(p.Glu4025*)	胼胝体薄

3 讨 论

在全面性发育迟缓患儿中,ACC 是常见的脑部结构畸形之一。ACC 的具体发病机制尚不明确,现普遍认为其发生与先天遗传因素及胚胎期不良宫内环境密切相关^[6]。已有研究^[7-10]指出,染色体变异及基因突变均可导致 ACC,且这些患儿更易并发智

力发育迟滞、小头畸形等。研究^[11]显示,复杂型 ACC 患儿的染色体异常比例显著高于单纯型患儿。在本研究中,共 32 例患儿接受了全外显子基因组检测,其中致病性变异者 11 例,临床意义未明者 8 例,致病性变异主要集中在复杂型患儿中,部分新发突变考虑临床意义未明,主要是临床表型与疾病不具备高度一致性,且蛋白功能预测不确定,对此仍需进

行临床追踪。部分候选基因可能作为转录调控因子或细胞黏附分子,参与细胞周期调控、基因组稳定性维持及神经元分化过程,其变异可能通过多途径影响胼胝体的发育与连接形成。本研究中携带KMT2E基因变异的患儿表现为全面性发育迟缓,影像学显示胼胝体明显变薄,与杨莉等^[12]的研究结果一致,进一步支持KMT2E在胼胝体形成及神经发育调控中的关键作用。除遗传因素外,胎儿期的宫内环境亦对胼胝体形成具有重要影响。例如,胎儿酒精综合征是由环境因素引起ACC的典型代表,其主要机制在于宫内乙醇暴露可显著干扰胼胝体的正常发育,从而导致其结构异常^[13]。此外,已有研究^[14]指出,孕期母体甲状腺功能减退可能对胎儿胼胝体的发育产生不良影响。本研究中,有13例患儿的母亲存在妊娠期甲状腺功能减退,另有1例为既往甲状腺切除术后患者,提示孕母甲状腺功能异常可能是导致胎儿发生ACC的危险因素。因此,建议在临床中加强对孕期尤其是妊娠早期甲状腺功能的筛查与管理,特别是在有甲状腺疾病病史或高风险因素的孕妇中,应重视甲状腺功能的监测与及时干预,以降低胎儿胼胝体发育异常发生的风险。

ACC具有显著的临床表型异质性,部分患儿可能缺乏明显的神经系统症状,亦有患儿表现为不同程度的运动发育迟缓、语言情感障碍以及社交功能受限等神经发育异常^[15]。已有研究^[16]表明,ACC患儿在感觉与运动信息的传导与整合能力方面常表现为功能减弱,在完成复杂任务或执行高级认知功能过程中,易出现认知障碍及执行功能缺陷。

有研究^[17-18]报道,ACC患儿常伴粗大/精细运动发育落后,存在癫痫、视听觉异常等情况。本研究在随访过程中采用Gesell发育诊断量表,结果显示在适应性行为维度,不同类型胼胝体形态异常(包括胼胝体变薄、增厚及短小)组间差异有统计学意义。其中,胼胝体变薄和增厚的患儿多表现为轻至中度发育迟缓,而胼胝体短小者以重度发育迟缓为主。Unterberger等^[19]报道约2/3的ACC患儿可出现癫痫发作。Romaniello等^[20]的研究进一步指出,ACC患儿癫痫的发生率高达41%,其中21%为难治性癫痫。在本研究中,共有18例(22.2%)患儿出现癫痫发作,虽低于既往文献报道水平,但在复杂型ACC组中癫痫发生率显著增高,差异有统计学意义,这可能与复杂型ACC患儿更易存在皮层发育异常及白质减少有关。本研究通过影像学结合电生理模式在GDD儿童中进行评估,结果的差异性在一定程度上反应胼胝体的形态特征可部分反映神经

网络功能受损的程度。未来研究可结合功能磁共振成像等多模态分析,进一步阐明ACC患儿癫痫发作的神经网络机制。

约45%的胼胝体发育异常患儿伴有其他颅内结构或颅外发育异常,常见并发畸形包括蛛网膜囊肿、脑积水、小头畸形,以及听觉或视觉系统发育异常等^[21-22]。Romaniello等^[20]在对162例ACC患儿的研究中发现,复杂型ACC的发生率为48.1%。在本研究所纳入的患者中,复杂型ACC共33例,占总数的40.7%,其伴发畸形主要包括脑室扩张、脑白质减少、蛛网膜囊肿、灰质异位等。

本研究中,81例患儿中有29例(35.8%)合并颅外器官发育异常,主要表现为先天性心脏病。在Al-hashim等^[23]的研究中,约46%的ACC患儿存在视力异常。而在本研究中,视觉传导通路异常的发生率为17.3%,在不同胼胝体形态分组间差异无统计学意义。听觉传导通路异常的发生率为32.1%,且在不同胼胝体形态间差异有统计学意义,提示胼胝体短小患儿更易合并听觉传导异常。因此,临床应重视神经发育障碍患儿的脑干听觉及视觉诱发电位检查,及早进行相应筛查与干预。

Vigdorovich等^[24]报道了13例胼胝体发育不良患儿中6例伴有小头畸形。本研究中,小头畸形的发生率为19.8%,在胼胝体短小患儿中占比相对较高,但总体发生率低于国外文献报道,提示可能存在种族差异,亦可能与样本量偏少有关。此外,ACC常合并其他颅外结构畸形,如先天性心脏病、颌面部异常等^[25-27]。在本研究所纳入的81例患儿中,有16例合并先天性心脏病,其中以房间隔缺损最为常见。在单纯型ACC组与复杂型ACC组比较中,复杂型ACC组先天性心脏病的发生率更高,差异具有统计学意义。因此,对于全面性发育迟缓中存在胼胝体发育不良的患儿,应重视先天性心脏病等颅外畸形的筛查,以降低漏诊风险。

既往研究多集中于胼胝体发育异常的影像学特征描述,而本研究通过将胼胝体形态学分型与电生理参数及基因检测结果相结合,提供了一种更综合的分析视角,有助于深入理解胼胝体发育不良患儿的临床表型差异。研究结果提示,全面性发育迟缓伴ACC的患儿建议接受多维度综合评估,包括遗传学检测、影像学形态分析、电生理功能监测及神经发育评估,以促进精准化诊断与长期随访管理。

本研究为单中心回顾性研究,存在一定的局限性。首先,由于研究病例主要来源于住院患儿,未能纳入门诊患儿,可能导致样本选择偏倚,影响结果的代表性。未来应进一步扩大研究范围,联合多中心、

涵盖门诊与住院数据的前瞻性队列研究,以提高结果的普适性。其次,由于样本量较小,可能限制了部分差异的显著性检出能力,后续将进一步扩大样本量,以提高结果的可靠性。

综上所述,本研究聚焦于全面性发育迟缓患儿存在胼胝体发育不良的临床特征,结果显示 ACC 在该类患儿中具有一定发生率,且其神经发育障碍表现更为显著,部分患儿可合并小头畸形、听觉及视觉系统异常、癫痫发作等,提示其在早期临床识别中具有一定指征意义。因此,对于全面性发育迟缓患儿,特别是影像学提示 ACC 者,应高度重视潜在的神经功能障碍,结合认知、运动、语言等多维度发育状况,开展系统评估与长期随访。早期识别与干预对于改善患儿预后、提升生活质量及功能水平具有重要意义。

【参考文献】

- [1] Moser C, Spencer-Smith MM, Anderson PJ, et al. Language and communication functioning in children and adolescents with agenesis of the corpus callosum[J]. *Brain Lang*, 2024, 255:105448.
- [2] Sun H, Li K, Wang L, et al. Fetal agenesis of the corpus callosum: Clinical and genetic analysis in a series of 40 patients[J]. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol*, 2024, 298: 146-152.
- [3] Tsai P, Shinar S. Agenesis of the corpus callosum: What to tell expecting parents? [J]. *Prenat Diagn*, 2023, 43(12): 1527-1535.
- [4] 中华医学会儿科学分会康复学组. 儿童康复相关发育性疾病的命名现状与建议[J]. *中国全科医学*, 2022, 25(8): 899-904.
- [5] 李清, 童秀斌. 格赛尔发育量表对常见发育障碍性疾病的临床应用价值[J]. *中国妇幼保健*, 2024, 39(9): 1611-1615.
- [6] Sileo Fg, Di Mascio D, Rizzo G, et al. 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[J]. *Acta Obstet Gynecol Scand*, 2021, 100(1): 7-16.
- [7] Heide S, Argilli E, Valence S, et al. Loss-of-function variants in ZEB1 cause dominant anomalies of the corpus callosum with favourable cognitive prognosis[J]. *J Med Genet*, 2024, 61(3): 244-249.
- [8] Cai M, Lin N, Fu M, et al. Fetal agenesis of corpus callosum: Chromosomal copy number abnormalities and postnatal follow-up[J]. *Mol Biol Rep*, 2024, 51(1): 872.
- [9] 侯雅勤, 时盼来, 朱晓帆, 等. 染色体核型分析和基因组拷贝数变异测序及全外显子组测序在胼胝体异常胎儿产前诊断中应用[J]. *中华实用诊断与治疗杂志*, 2024, 38(12): 1196-1202.
- [10] 宁俊杰, 乔莉娜, 李雪梅. 5p15.1-5p15.33 重复 1 例并文献复习[J]. *中华神经科杂志*, 2023, 56(2): 151-157.
- [11] Rashid R, Bach A, Gebb J, et al. Agenesis of corpus callosum: A clinical study of complete versus partial agenesis in a 20-year retrospective cohort[J]. *J Child Neurol*, 2025, 22(6): 8830738251345652.
- [12] 杨莉, 邱世彦, 尤翠平, 等. KMT2E 基因变异相关儿童失神癫痫临床表型及遗传学分析[J]. *中华神经科杂志*, 2024, 57(10): 1111-1119.
- [13] Society For Maternal-Fetal Medicine (SMFMD), Rotmensch S, Montegudo A. Agenesis of the corpus callosum[J]. *Am J Obstet Gynecol*, 2020, 223(6): b17-b22.
- [14] 于航, 杨加尉, 刘雪雁. 儿童胼胝体病变研究进展[J]. *中国小儿急救医学*, 2020, 27(12): 936-939.
- [15] Huang R, Chen J, Hou X, et al. Retrospective analysis of the prognostic factors of fetal corpus callosum dysplasia[J]. *BMC Pregnancy Childbirth*, 2024, 24(1): 101.
- [16] Haisley LD, Hantzsch L, Glick AR, et al. Adaptive functioning development in infants with agenesis of the corpus callosum[J]. *Pediatrics*, 2025, 155(5): e2024066555.
- [17] Fu RH, Wu PY, Chou IC, et al. Demographic and clinical characteristics, seizure disorders, and antiepileptic drug usage in different types of corpus callosum disorders: A comparative study in children[J]. *Ital J Pediatr*, 2024, 50(1): 20.
- [18] Smith CJ, Smith ZG, Rasool H, et al. Unravelling the clinical co-morbidity and risk factors associated with agenesis of the corpus callosum[J]. *J Clin Med*, 2023, 12(11): 3623.
- [19] Unterberger I, Bauer R, Walser G, et al. Corpus callosum and epilepsies[J]. *Seizure*, 2016, 37: 55-60.
- [20] Romaniello R, Marelli S, Giorda R, et al. Clinical characterization, genetics, and long-term follow-up of a large cohort of patients with agenesis of the corpus callosum[J]. *J Child Neurol*, 2017, 32(1): 60-71.
- [21] 林杉, 王新霞, 栗河舟, 等. 胎儿胼胝体发育不全合并其他脑畸形的超声特征分析[J]. *中国临床医学影像杂志*, 2023, 34(4): 255-258.
- [22] 何丽, 刘嵩, 任庆云, 等. 脑室周围白质软化症胼胝体形态改变的 MRI 研究[J]. *河北医科大学学报*, 2017, 38(8): 918-920, 928.
- [23] Al-Hashim Ah, Blaser S, Raybaud C, et al. Corpus callosum abnormalities: Neuroradiological and clinical correlations[J]. *Dev Med Child Neurol*, 2016, 58(5): 475-484.
- [24] Vigdorovich N, Ben-Sira L, Blumkin L, et al. Brain white matter abnormalities associated with copy number variants[J]. *Am J Med Genet A*, 2020, 182(1): 93-103.
- [25] Janczewska I, Preis-Orlikowska J, Domzalska-Popadiuk I, et al. Children with corpus callosum anomalies: Clinical characteristics and developmental outcomes [J]. *Neurol Neurochir Pol*, 2023, 57(3): 269-281.
- [26] D'Ambrosio V, Boccherini C, Manganaro L, et al. Hypoplasia of the corpus callosum: A single center experience and a concise literature review[J]. *Fetal Pediatr Pathol*, 2021, 40(6): 626-637.
- [27] Aquino C, Marisei M, Tortora M, et al. Multidisciplinary management of agenesis of corpus callosum: A narrative review[J]. *Minerva Obstet Gynecol*, 2025, 77(3): 247-258.

(本文编辑:王聪)