

# DIAGNÒSTIC PRENATAL D'AGENÈSIA DEL COS CALLÓS A LA SETMANA 20

Campillo Ajenjo, M.; Parra Roca, J.; Rams Llop N.; Granell Moreno, E.

*XXIII Jornada catalana de diagnòstic prenatal ecogràfic  
Hospital de la Santa Creu i Sant Pau*



## CAS CLÍNIC

Dona gestant de 17 anys

Sense antecedents patològics ni quirúrgics d'interès

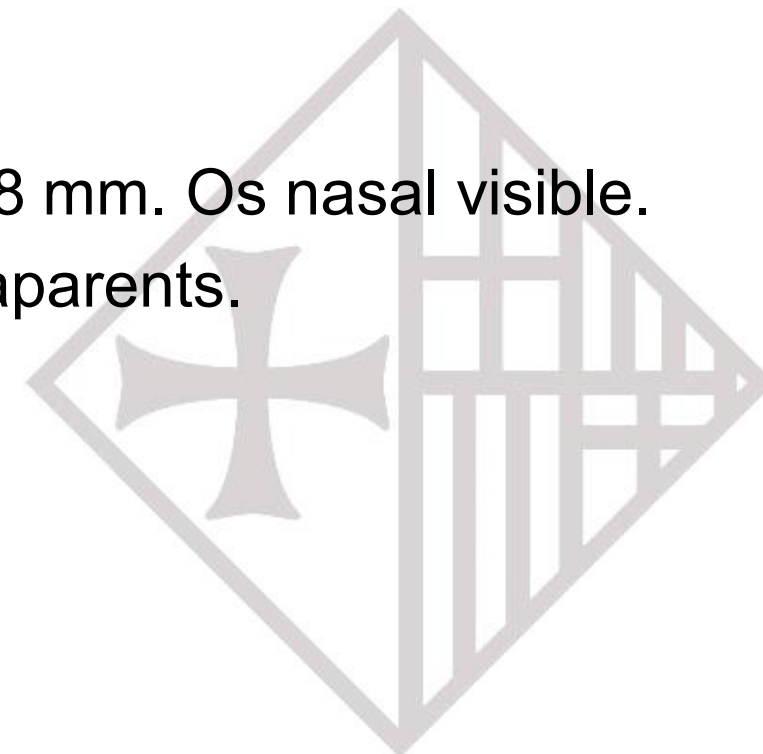
Hàbit tòxic: tabac

TPAL: 0010 (IVE)



### PRIMER TRIMESTRE

- Grup i Rh: O Positiu. Coombs indirecte negatiu.
  - Analítica del primer trimestre normal.
  - Serologies negatives, rubèola immune.
  - Risc combinat del 1r T: baix risc.
  - Ecografia del 1r T (12+6 SG): CRL 63 mm (12+5 SG). TN 1,28 mm. Os nasal visible.
- DV: ona "a" present. Resta de l'exploració sense anomalies aparents.



# ECOGRAFIA DEL SEGON TRIMESTRE (20+1 SG)

Fetus únic, situació longitudinal, presentació podàlica. LA normal. Placenta posterior i normoinsera. BPD corresponent a p5. PC normal.



## Diagnòstic diferencial

- ✓ Holoprosencefàlia
- ✓ Hidrocefàlia
- ✓ Agenesia del cos callós
- ✓ Displàsia septo-òptica
- ✓ Esquizencefàlia

No es visualitza *cavum del septum pellucidum*

# NEUROSONOGRAFIA (21 SG)

Talls axials a nivell transventricular, transtalàmic i transcerebelar



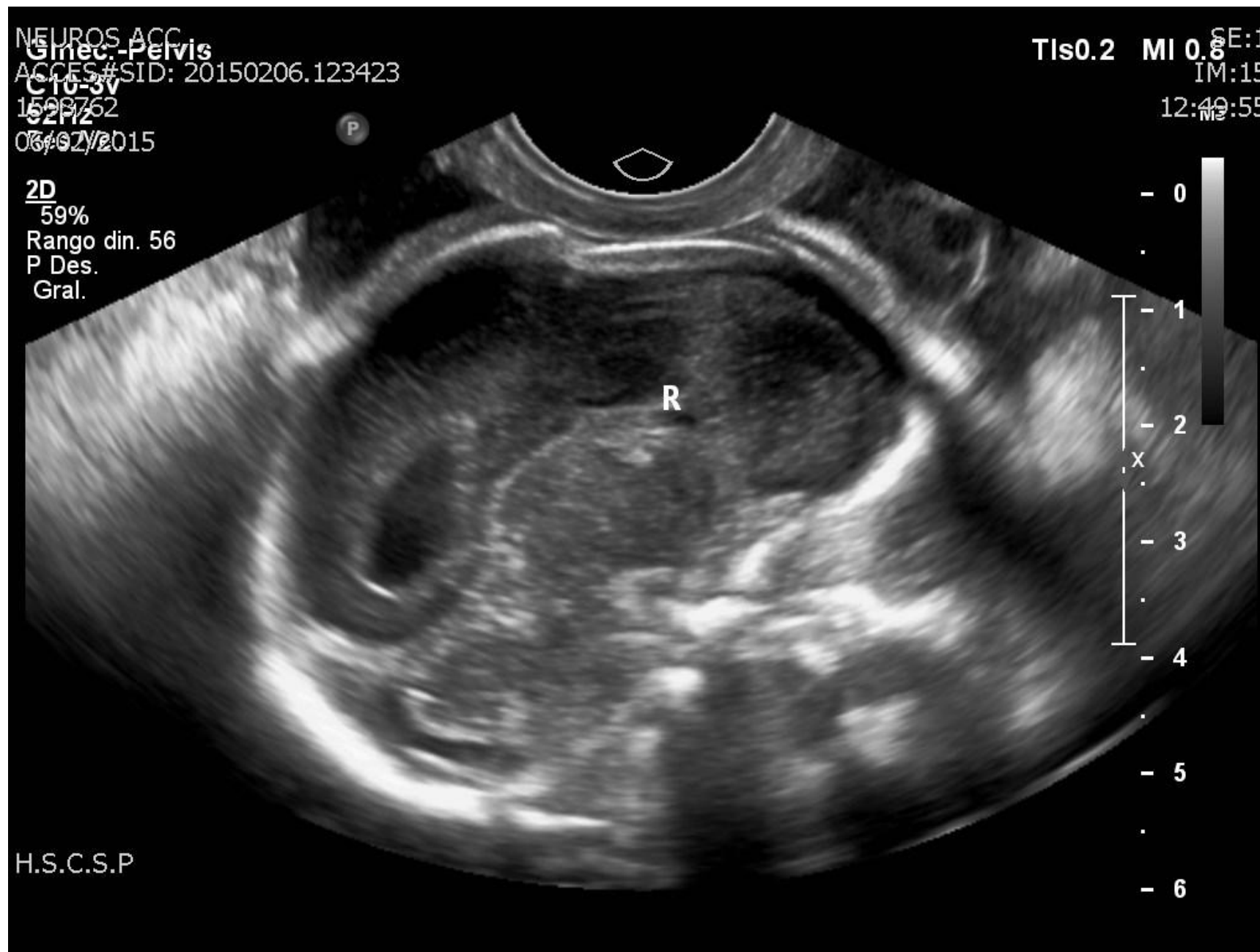
- Ventricles laterals en forma de llàgrima. VD de 5,8 mm.
- No s'observa *cavum del septum pellucidum*.

## Talls axials a nivell transventricular i transtalàmic





## Tall sagital mig

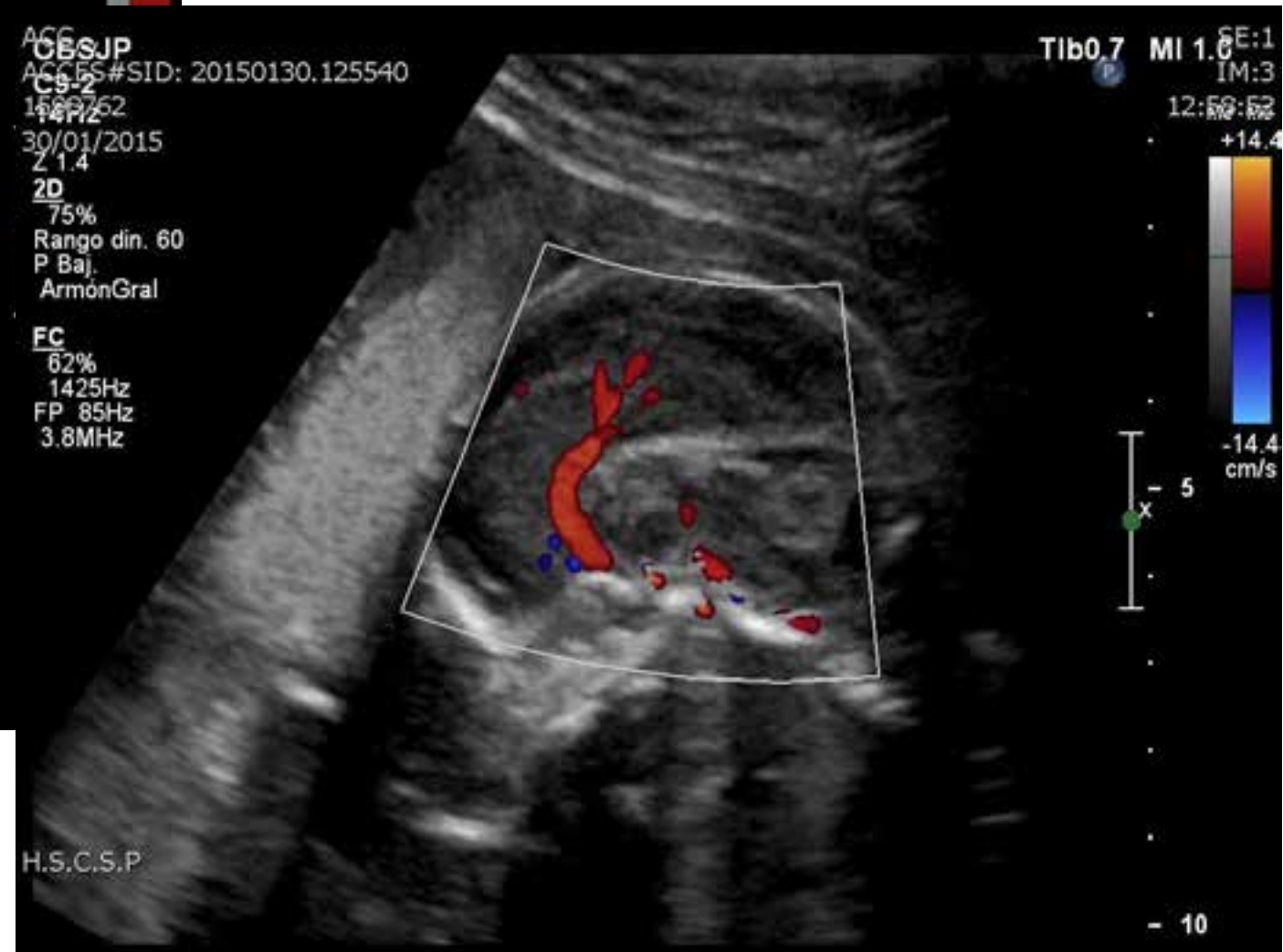


- No s' observa cos callós ni *cavum del septum pellucidum*.
- Dubtosa imatge compatible amb petita porció residual del cos callós a nivell del genoll.

# Tall sagittal mig



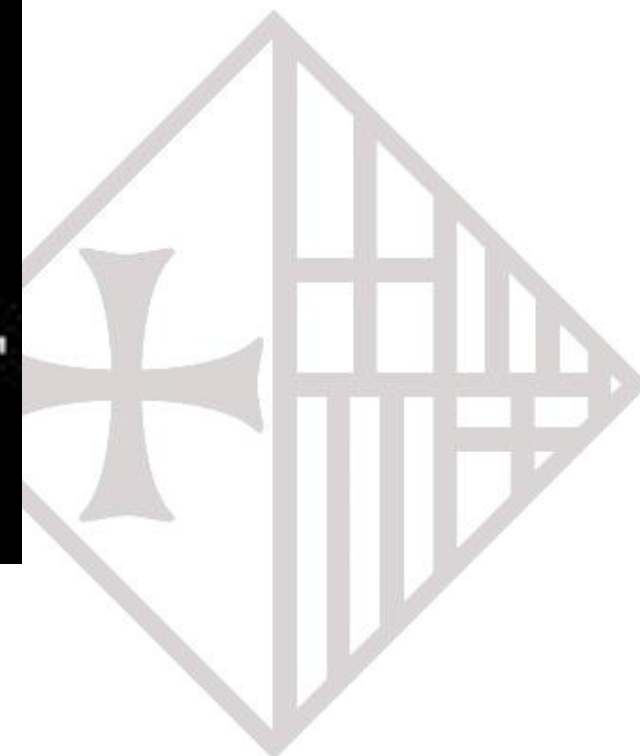
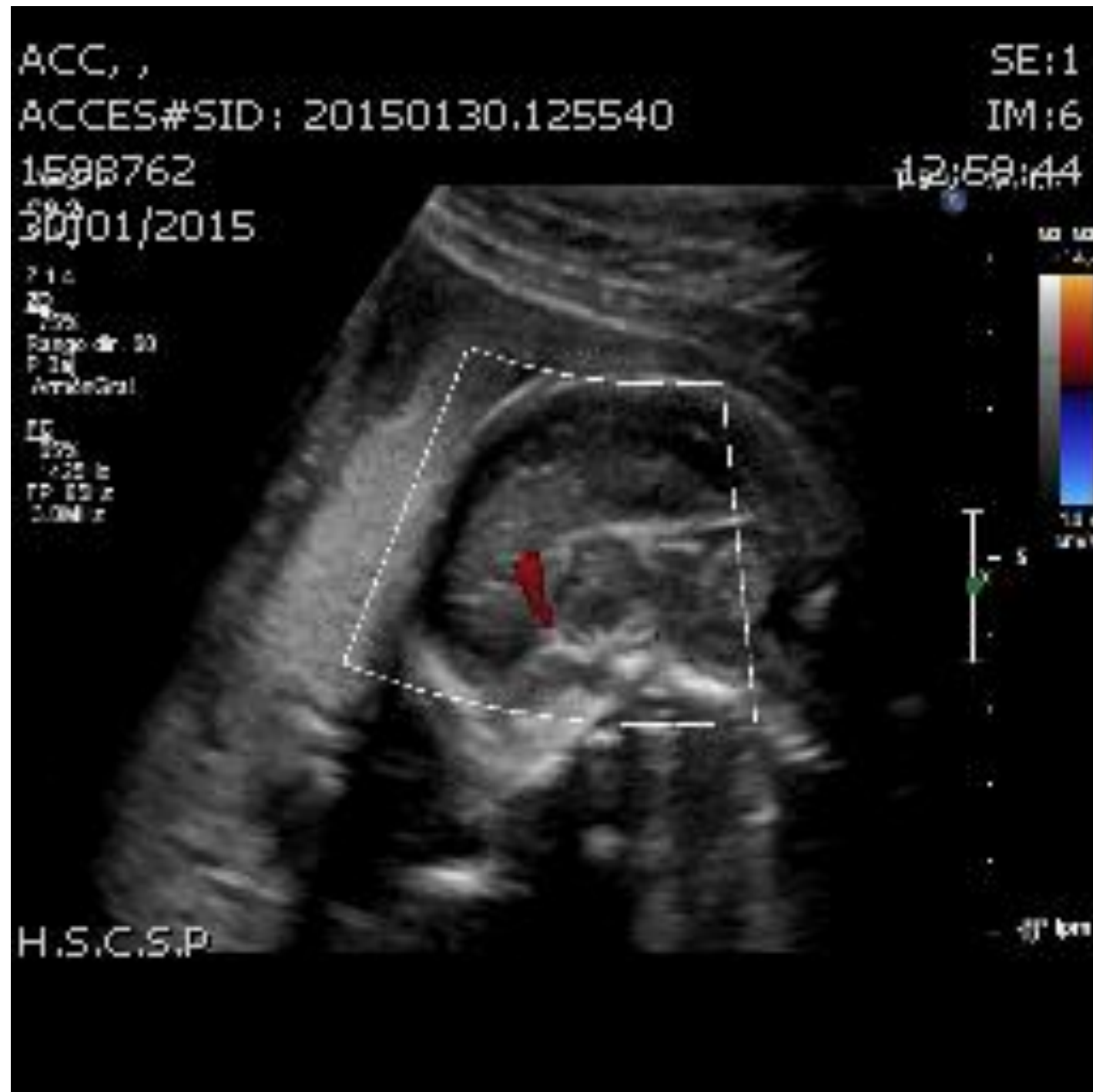
# Exploració Doppler Color



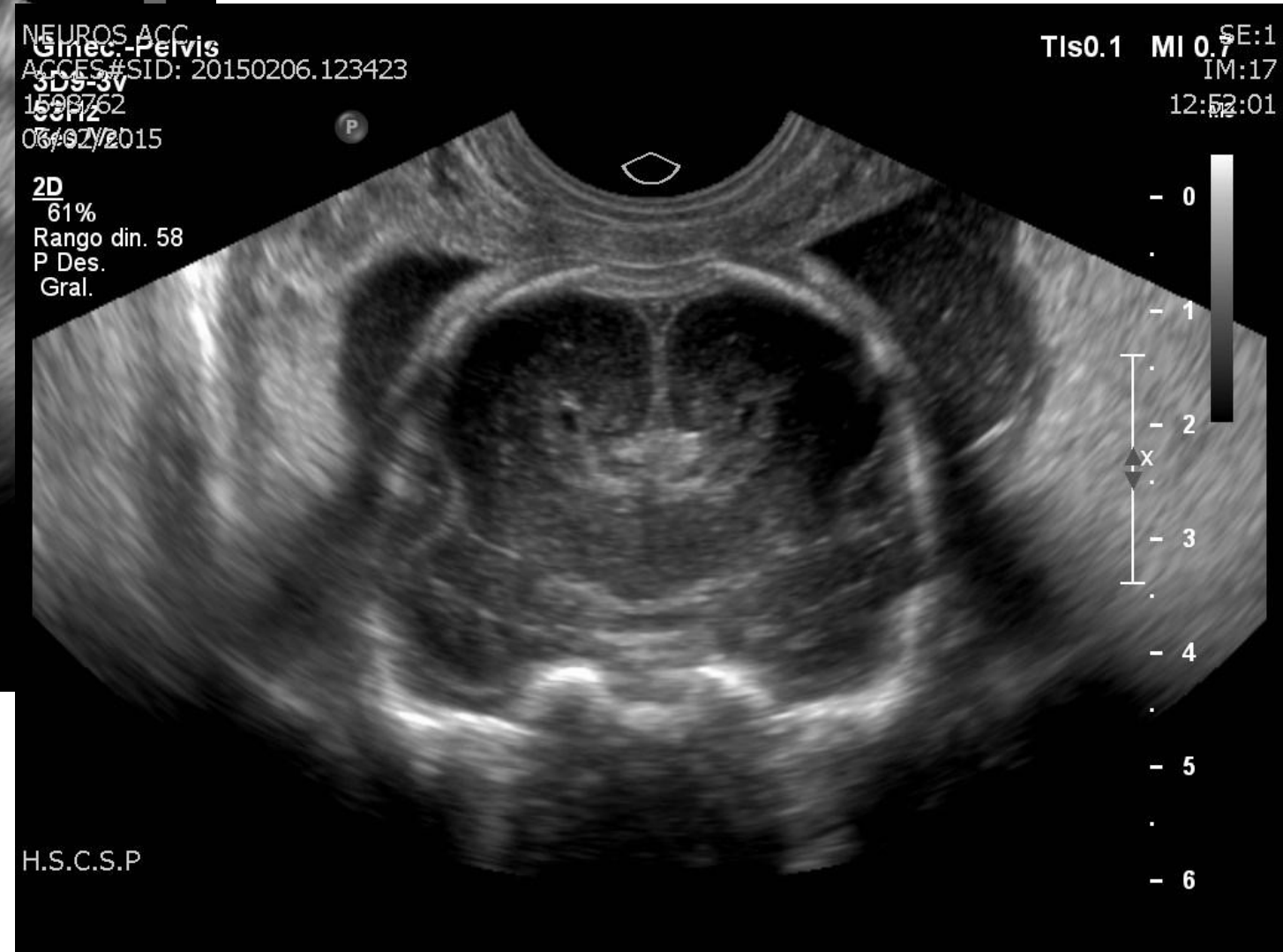
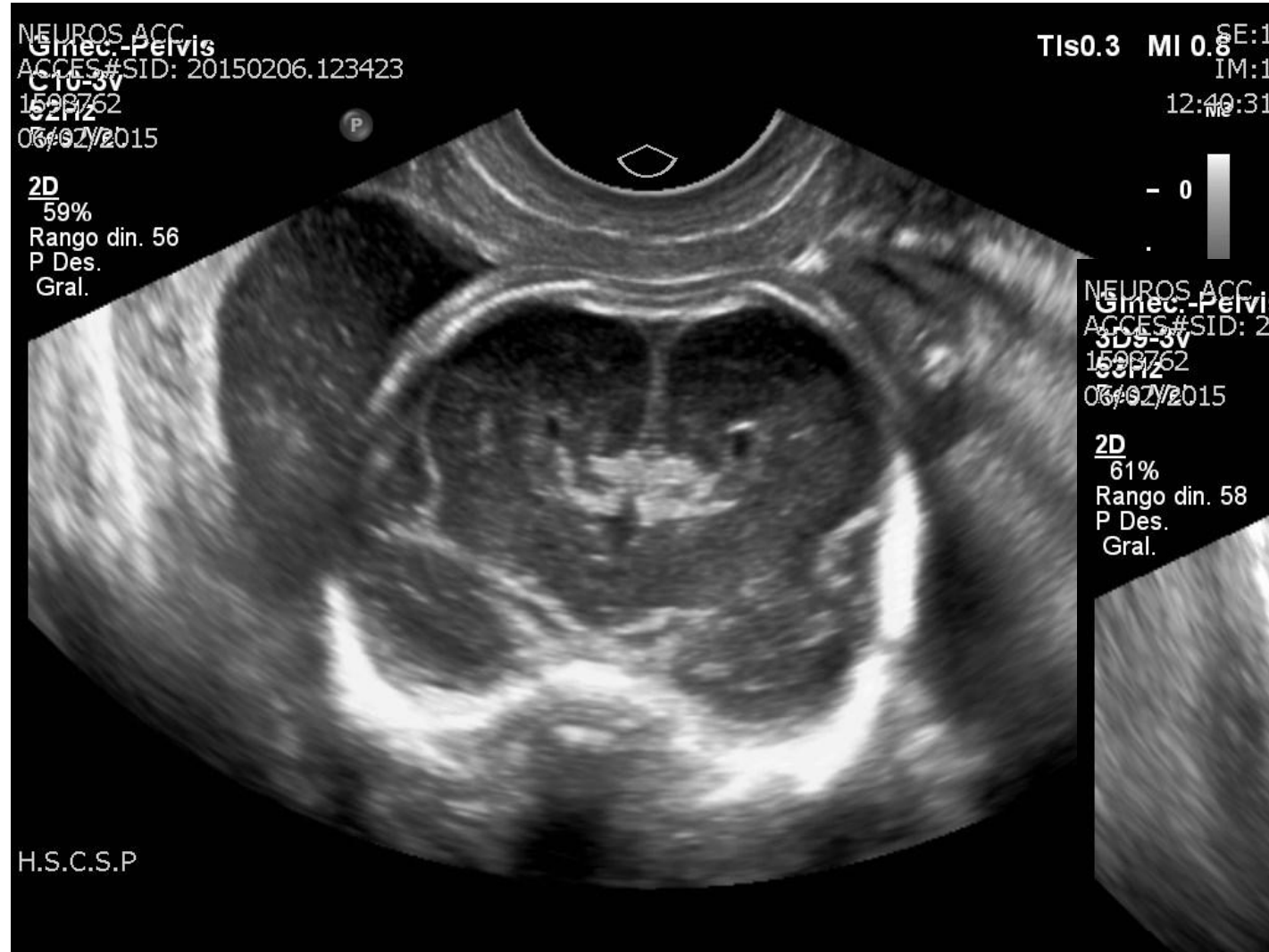
S' observa únicament presència del terç anterior de l'artèria pericallosa



# Exploració Doppler Color



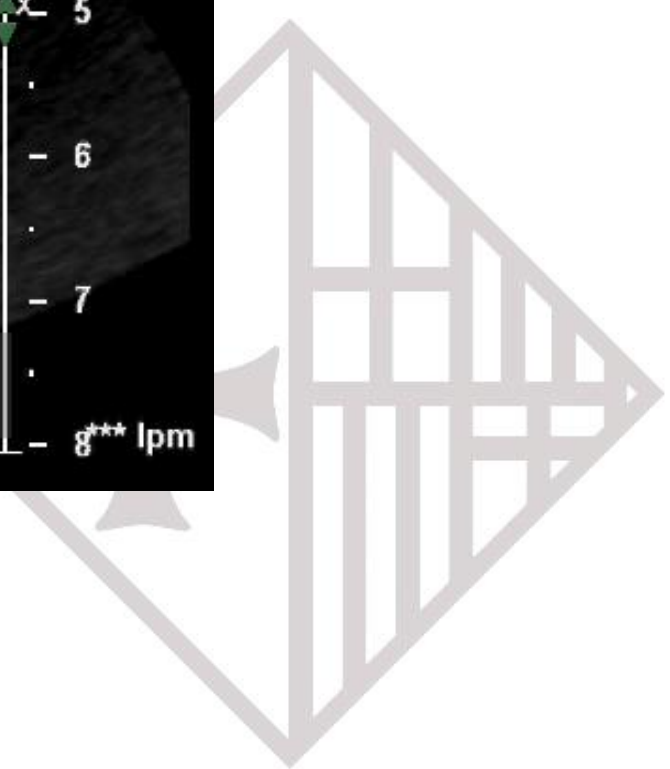
## Talls coronals



- No s' observa cos callós.
- Separació de les banyes anteriors dels ventricles laterals.



# Talls coronals



# ORIENTACIÓ DIAGNÒSTICA: AGENÈSIA DEL COS CALLÓS

- Diagnòstic prenatal → no visualització del cos callós en el *tall sagital mig o coronal*
- Sospita diagnòstica → *signes indirectes*. En la majoria dels casos no estaran presents. *Més evidents en la segona meitat de la gestació.*

## SIGNES INDIRECTES

1. **Absència del cavum del septum pellucidum.**
2. **Colpocefàlia i ventriculomegàlia lleu.**
3. Separació de les banyes anteriors en el tall coronal (“en cuerno de novillo”).
4. 3r ventricle anormal que s’extén cap amunt entre els ventricles laterals.
5. Curs anormal de l’artèria pericallosa.
6. Augment de la separació entre els hemisferis. Línia interhemisfèrica prominent.



# ORIENTACIÓ DIAGNÒSTICA: AGENÈSIA DEL COS CALLÓS

*D. Paladini et al. Agenesis of the fetal corpus callosum: sonographic signs change with advancing gestational age. Ultrasound Obstet Gynecol 2013; 42: 687–69*

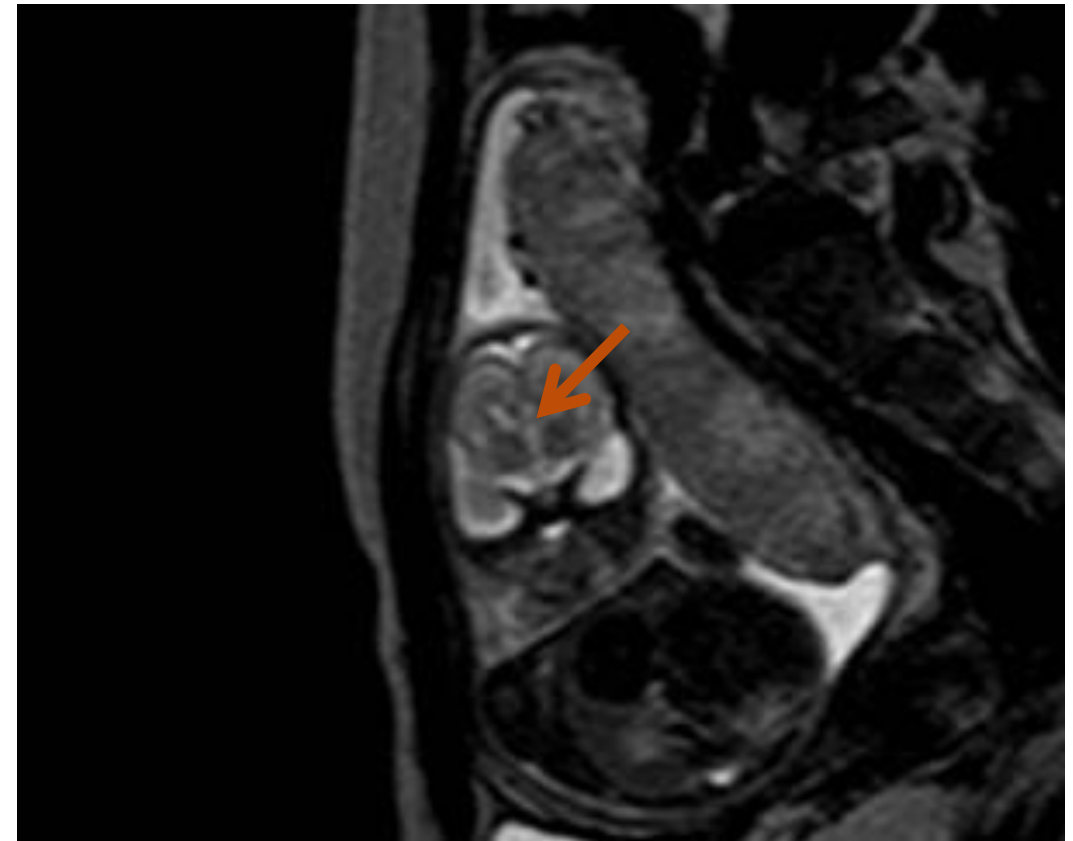
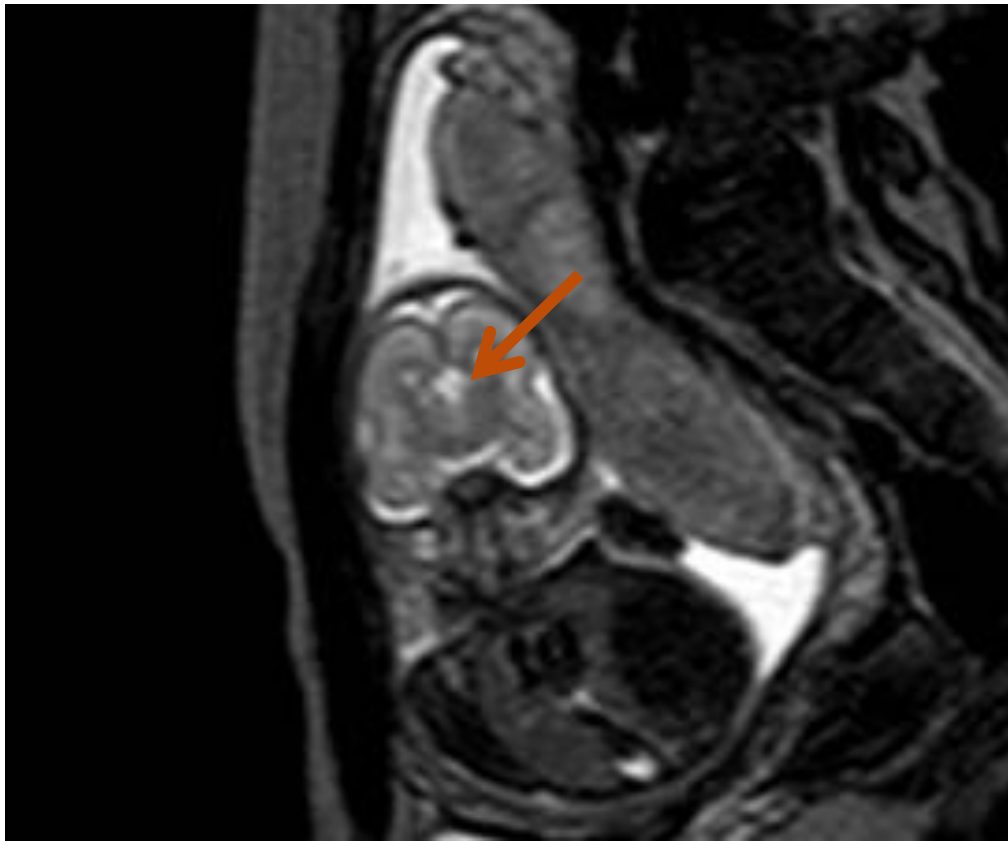
- En la majoria dels casos no es visualitzen els signes indirectes en l'ecografia del segon trimestre.
- Tots els signes indirectes esdevenen més evidents en la segona meitat de la gestació.
- Edat gestacional mitja del diagnòstic a les 24 SG.
- En un terç de les exploracions en fetus amb agenèsia *parcial* no es van observar anomalies en el tall transventricular <24 SG.

**Table 1** Sonographic signs of fetal partial/total agenesis of the corpus callosum (ACC) according to gestational age

<i>Sonographic sign</i>	<i>&lt; 24 weeks (n = 34)</i>	<i>≥ 24 weeks (n = 35)</i>
Atrial width > 9.9 mm	9/34 (26.5)	26/35 (74.3)
Colpocephaly	7/34 (20.6)	24/35 (68.6)
Spear-shaped ventricles	7/34 (20.6)	3/35 (8.6)
Non-visualization of CSP*	6/17 (35.3)	2/10 (20.0)

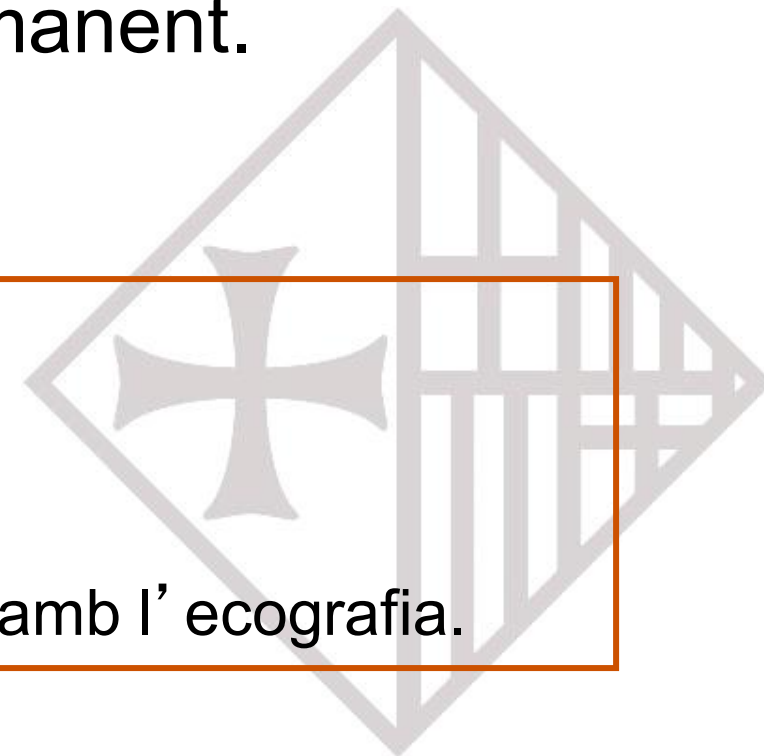


## RMN CRANEAL FETAL (22 SG)



- No visualització del cos callós ni del *cavum del septum pellucidum*.
- En la zona del genoll podria existir un mínim remanent.

- Permet la visualització directa del cos callós.
- Distingeix entre agenèsia parcial i completa.
- L'ecografia té una taxa de falsos positius del 0-20%.
- Ajuda a detectar altres anomalies cerebrals no detectades amb l'ecografia.



# AMNIOCENTESI

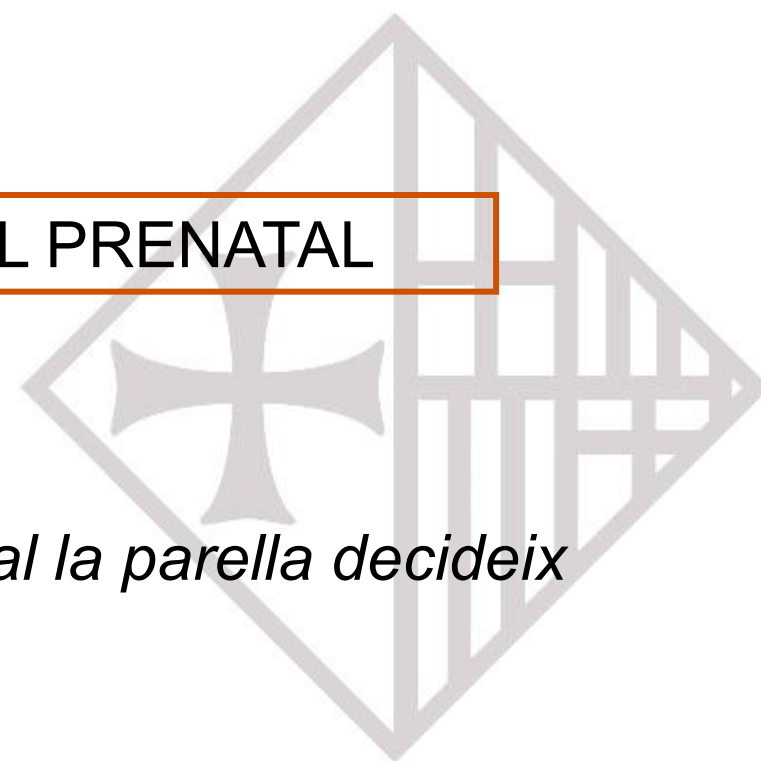
L'agenèsia del cos callós s'associa a anomalies cromosòmiques en el 20% dels casos i síndromes genètics.

- QF-PCR per a aneuploidies normal
- **ARRAY-GCH: delecció intersticial d'aproximadament 21,3 Mb de material procedent de la banda 14q12q21.3, que altera la dosis de múltiples gens de referència. Associada a discapacitat intel·lectual, microcefàlia i agenèsia del cos callós.**



IMPORTÀNCIA EN EL PRONÒSTIC I EN EL CONSELL PRENATAL

*Davant les troballes ecogràfiques i l'assessorament prenatal la parella decideix interrompre la gestació*

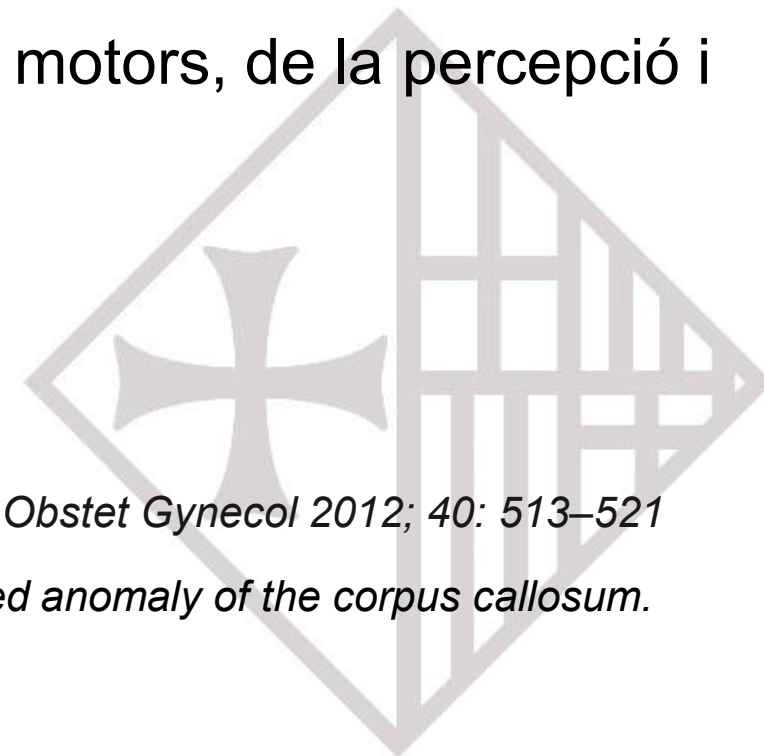


# PRONÒSTIC

- Depèn de l' associació amb altres anomalies.
- En l' agenèsia aïllada s' ha descrit una gran varietat de resultats.
- Altres malformacions a nivell del SNC són difícils o inclús impossibles de detectar.
- Aparició d' altres anomalies extracranials. En el 15,1 % dels casos diagnosticats d' agenèsia aïllada prenatalment es van trobar anomalies associades després del naixement.
- Inclús quan la intel·ligència és normal, poden presentar defectes motors, de la percepció i neuropsicològics, així com dificultats en l' aprenentatge.

*S.Santo et al. Counseling in fetal medicine: agenesis of the corpus callosum. Ultrasound Obstet Gynecol 2012; 40: 513–521*

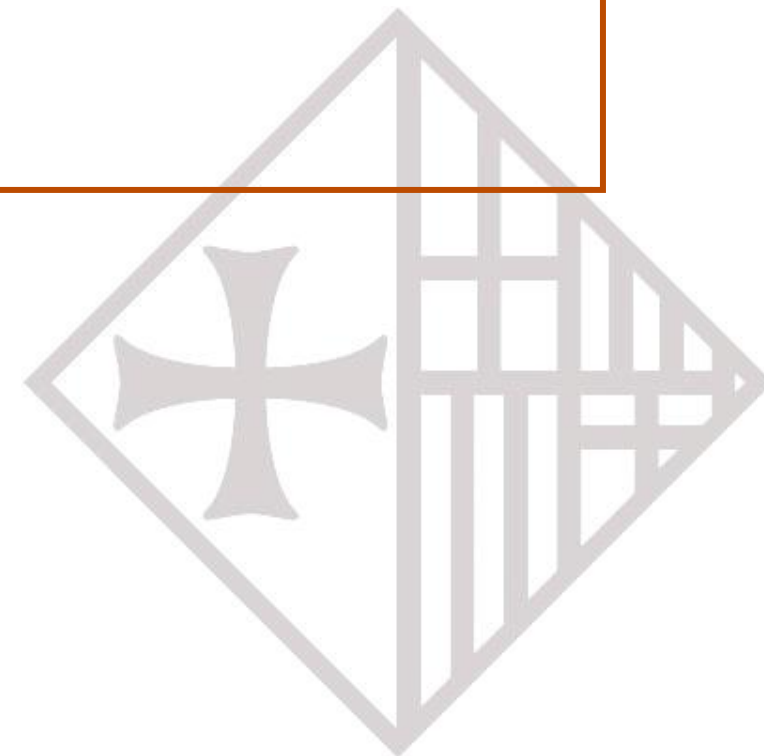
*R.Mangione et al. Neurodevelopmental outcome following prenatal diagnosis of an isolated anomaly of the corpus callosum. Ultrasound Obstet Gynecol 2011; 37: 290–295*





## PUNTS D'INTERÈS

- Dificultat en el diagnòstic a les 20 SG. Valor dels signes indirectes en els diferents moments de la gestació.
- Valor de la RMN.
- Indicació de ARRAY-GCH per a completar l'estudi genètic.
- Dificultat del consell prenatal en alguns casos.





**MOLTES GRÀCIES PER LA  
VOSTRA ATENCIÓ!**

