

Mientras que la agenesia completa del cuerpo calloso (ACC) cursa siempre con ausencia del cavum del septum pellucidum (CSP), las demás anomalías del cuerpo calloso (CC) sí lo presentan habitualmente, lo que dificulta su identificación y supone un gran reto diagnóstico.

## “PATOLOGÍA DEL CUERPO CALLOSO DISTINTA DE LA AGENESIA COMPLETA”

Estévez Mortes M.<sup>1</sup>, Bermejo López C.<sup>1</sup>, Adiego Burgos B.<sup>1,2</sup>, Illescas Molina T.<sup>1</sup>, Gil Mira M. D. M.<sup>1</sup>, Martínez Ten P.<sup>1</sup>

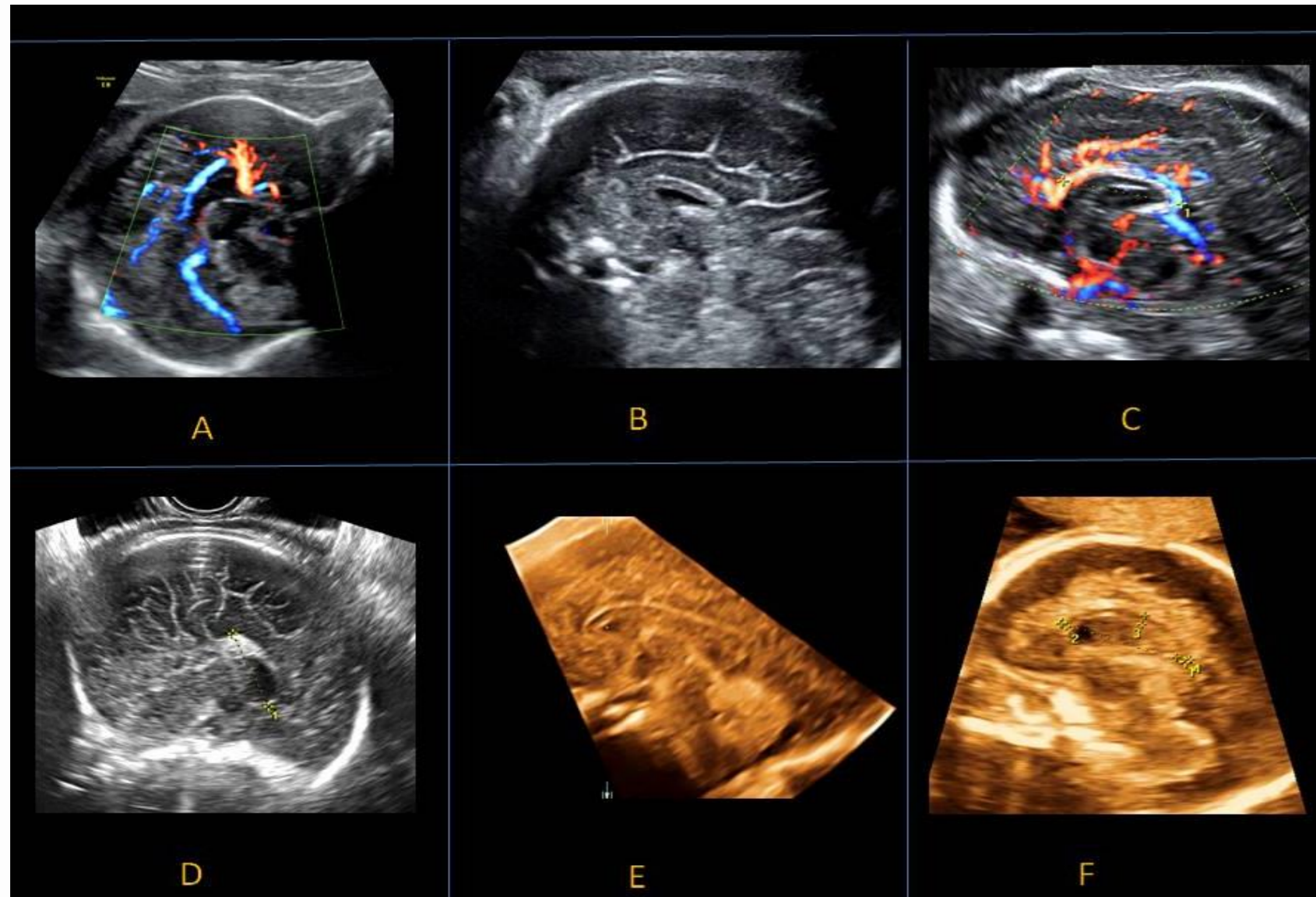
1. Delta Ecografía. Centro de Diagnóstico por Imagen, Madrid, España. 2. Hospital Universitario Fundación Alcorcón, Madrid, España.

### Introducción

La patología del CC distinta de la ACC comprende la agenesia parcial del CC (APCC), la hipoplasia del CC (HCC) y la disgenesia del CC (DCC).

De manera retrospectiva describimos los casos diagnosticados en dos centros, en el período comprendido entre 2012 y 2017 (Delta Ecografía, Centro de Diagnóstico por la Imagen y Hospital Universitario Fundación Alcorcón).

### Patología del CC distinta de la ACC



A: Agnesia parcial del CC  
B: Agnesia parcial del CC  
C: Disgenesia del CC  
D: Lipoma pericalloso  
E: Hipoplasia del CC  
F: Hipoplasia del CC

### Metodología

En todos los casos se ha emitido el diagnóstico mediante la realización de un neurosonograma (NS) utilizando el plano medio sagital de la cabeza fetal en 2D y 3D. Además se ha efectuado un estudio ecográfico detallado de la anatomía en todos los fetos.

Se ha recopilado información de las pruebas complementarias realizadas pre y postnatalmente. Se ha considerado APCC cuando faltaba una de parte del CC. HCC cuando se trataba de un CC completo pero fino. DCC cuando el CC estaba formado anormalmente.

### Resultados

Se diagnosticaron 22 casos de patología del CC: 9 APCC, 8 DCC, 3 de ellas asociadas a lipoma pericalloso (LPC), y 5 HCC. La edad gestacional media al diagnóstico fue de 22 semanas (rango 19-38 semanas).

En el 68% de los casos (15/22) se realizó una RM, y en el 73% de los mismos (11/15) el diagnóstico coincidió con el del NS. En 1 caso la RM encontró hallazgos adicionales (patología del tronco cerebral). En los otros 3 casos discrepantes, la RM no confirmó la DCC sospechada en el NS.

En el 68% de los casos (15/22) se realizó estudio genético (1 estudio ADN Ic, 13 amniocentesis, 1 estudio postnatal) que incluyeron 14 cariotipos y en 9 de éstos estudio de arrays. Se identificaron 2 casos con anomalías (un caso T13 y 1 caso con síndrome del maullido de gato) y uno con arrays de significado incierto. En los 12 casos restantes no hubo anomalías genéticas.

En el 27% de los casos (6/22) se realizó estudio de patología infecciosa en líquido amniótico mediante PCR y se obtuvieron 3 PCR positivas para CMV.

Teniendo en cuenta el diagnóstico del NS, de la RM y del estudio genético e infeccioso, dividimos los casos en **3 grupos**: asociados a una malformación grave cerebral o extracerebral (50%, 11/22), asociados a una malformación que no empeora el pronóstico psicomotor (41%, 9/22) y aislados (9%, 2/22).

El periodo medio de seguimiento postnatal fue de 27.6 meses (rango 4-72). Dentro del grupo de los casos **asociados a una malformación grave** (10) se incluyeron 9 que formaban parte de una malformación cerebral compleja (MCC), es decir, asociados a retrasos de la sulcación y/o ventriculomegalia (VM) y/o hipoplasia de alguna otra estructura encefálica y 1 caso asociado a un quiste de la bolsa de Blake y manos en garra. Si nos fijamos en su situación postnatal, descartando 1 caso perdido en el seguimiento, en el 78% optaron por una interrupción legal del embarazo (7/9): 3 casos asociados a infección por CMV, 1 con arrays patológico, 1 con arrays de significado incierto, 1 con patología cerebral y extracerebral presente a pesar de cariotipo y arrays normales y por último otro con VM moderada y cariotipo y arrays normales. Hubo 1 muerte anteparto extrahospitalaria en un caso con trisomía 13 (1/9) y 1 caso con afectación moderada motora que había sido diagnosticado de una MCC (1/9) (tabla 1).

### Situación postnatal en función de la asociación o no a patología distinta de la patología del CC

n=21	Asociado a una malformación grave, % (n)	Asociado a un hallazgo que no empeora el pronóstico, % (n)	Aislado, % (n)
	43 (9)	48 (10)	<b>9 (2)</b>
<b>ILE</b>	78 (7)	20 (2)	
<b>Afectación postnatal grave o MAPE</b>	11 (1)	10 (1)	
<b>Afectación moderada</b>	11 (1)		
<b>Situación postnatal buena</b>		70 (7)	<b>100 (2)</b>

ILE, interrupción legal del embarazo; MAPE muerte anteparto extrahospitalaria.

En el segundo grupo se incluyeron aquellos casos **asociados a un hallazgo que no empeoraba el pronóstico** cuando el estudio genético era normal. Estos hallazgos fueron malformaciones leves como las que siguen: VM leve (4), LPC (3), quiste aracnoideo (1), feto pequeño para la edad gestacional (1) y megacisterna magna (1). Dentro de este grupo 2 gestaciones fueron interrumpidas ante la incertidumbre del pronóstico y 1 recién nacido presentó retraso psicomotor severo (asociaba megacisterna magna con cariotipo normal y RM que coincidía con el NS). El 70% (7/10) presentaban una buena situación neurológica, aunque con la limitación de que 3 de ellos son menores de 1 año y es pronto para afirmar rotundamente su buena evolución. No se realizó autopsia en ninguno de los casos de ILE.

El tercer grupo incluye 2 casos **aislados** de patología del CC distinta de la ACC y su situación postnatal es buena.

### Conclusiones

**Es importante familiarizarse con el plano medio sagital y realizarlo de forma rutinaria dada la trascendencia de la patología del CC.**

**La finalidad del estudio prenatal, en el caso de patología del CC distinta de la ACC, es averiguar si es aislada o está asociada a otras anomalías o síndromes. El pronóstico psicomotor es bueno si es aislada o asociada a un hallazgo menor, como refleja nuestro estudio que coincide con la literatura (Sotiriadis A, 2012; D'Antonio F, 2016), con un 70-100% de buena situación neurológica postnatal.**

### Bibliografía

- Achiron R, Achiron A. Development of the human fetal corpus callosum: high-resolution, cross-sectional sonographic study. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2001 Oct;18(4):343-7.
- D'Antonio F, Pagani G, Familiari A, et al. Outcomes associated with isolated agenesis of the corpus callosum: a meta-analysis. *Pediatrics* 2016;138(3): e20160445.
- Falco P, Grabielli S, Visentin A, Perolo A, Pilu G, Bovicelli L. Transabdominalsonography of the cavum del septum pellucidum in normal fetuses in the second and third trimesters of pregnancy. *Ultrasound ObstetGynecol* 2000; 16:549-553.
- Karl K, Esser T, Heiling KS, Chaoui R. Cavumseptipellucidum (CSP) ratio: a marker for partial agenesis of the fetal corpus callosum. *Ultrasound ObstetGynecol* 2017; 10.1002/uog.17409.
- Paladini D, Pastore G, Cavallaro A, Massaro M, Nappi C. Agenesis of the fetal corpus callosum: sonographic signs change with advancing gestational age. *Ultrasound ObstetGynecol* 2013; 42: 687-690.
- Pashaj S, Merz E. Detection of fetal corpus callosum abnormalities by means of 3D ultrasound. *Ultraschall in Med* 2016; 37: 185-194.
- Sotiriadis A, Makrydimas G. Neurodevelopment after prenatal diagnosis of isolated agenesis of the corpus callosum: an integrative review. *Am J ObstetGynecol*. 2012 Apr;206(4):337