

### **Agenesia del corpo calloso**

*Il corpo calloso è una struttura cerebrale che mette in comunicazione i due emisferi.*

*Le anomalie del corpo calloso comprendono: l'agenesia, l'ipogenesia, l'iperplasia e l'ipoplasia.*

*L'agenesia, che consiste nell'alterato sviluppo del corpo calloso, rappresenta la più comune anomalia di interesse clinico e può essere completa o parziale; complessivamente essa ha un'incidenza dello 0,3-0,7% nella popolazione generale. Tuttavia la vera incidenza sarebbe più elevata, circa 1%, considerando un numero elevato di casi asintomatici.*

*Quando presenti i segni clinici sono rappresentati da: ritardo mentale in circa lo 80% ed epilessia nel 50% (quasi sempre controllabile con farmaci); come già accennato, l'espressione fenotipica della patologia è tuttavia molto variabile andando da forme completamente asintotiche a quadri caratterizzati da grave ritardo mentale*

*Segni ecografici*

*Purtroppo nell'epoca prenatale la visualizzazione ecografica diretta del corpo calloso risulta estremamente complessa tanto che la valutazione di eventuali anomalie di detta struttura viene formulata mediante dei segni cerebrali indiretti.*

*Segno cardine per lo studio del corpo calloso è una struttura mediana anteriore che si chiama cavo del setto pellucido; esso rappresenta una piccola cavità che si viene a creare quando il corpo calloso è presente. I segni ecografici indiretti caratteristici dell'agenesia del corpo calloso sono rappresentati da:*

- mancata visualizzazione del cavo del setto pellucido
- dilatazione dei ventricoli cerebrali (idrocefalia più o meno marcata)
- alterazione della morfologia dei corni occipitali che assumono un aspetto "a goccia" (tale segno viene denominata colpocefalia)
- dilatazione e risalita del terzo ventricolo
- assenza dell'arteria pericallosa

*E' bene sottolineare alcuni punti fondamentali:*

- la diagnosi ecografica è in linea generale difficile
- l'unico segno ecografico patognomonico dell'agenesia del corpo calloso è la mancata visualizzazione del cavo del setto pellucido mentre gli altri segni ecografici menzionati rappresentano dei segni associati che possono mancare e, anche quando sono presenti, possono essere molto sfumati; si tenga inoltre presente che sono descritti casi di assenza del cavo del setto pellucido in presenza di un regolare corpo calloso (Prof. Malinger)
- prima delle 18 settimane è necessario essere molto cauti e difficilmente si può formulare diagnosi di agenesia del corpo calloso in tale epoca; è necessario che il feto raggiunga almeno le 20-21 settimane
- una idrocefalia anche modesta può rendere ancora più difficile la diagnosi prenatale in quanto l'accostamento mediale dei corni frontali non consente una chiara identificazione del cavo del setto pellucido lasciando forti dubbi sulla presenza o meno del corpo calloso
- poco studiata è l'iperplasia del corpo calloso che, sebbene rara, può rappresentare una spia di gravi anomalie congenite come ad esempio una neurofibromatosi di tipo I

*Frequenti sono le anomalie associate presenti in circa il 50%; tra le più frequenti:*

- malformazioni del sistema nervoso centrale: malformazione di Dandy-Walker, asimmetria degli emisferi cerebrali, encefalocele, mielomeningocele, cisti aracnoidea
- sindrome di Aicardi
- anomalie dei cromosomi (trisomia 8, 13 e 18)
- ernia diaframmatica
- cardiopatie congenite

*Recentemente l'ecografia prenatale si avvale dell'ausilio della metodica tridimensionale per lo studio delle malformazioni fetali. Dobbiamo però sottolineare che, allo stato attuale, dopo un iniziale entusiasmo circa la possibilità di individuare con certezza i feti affetti da agenesia del corpo calloso, sia parziale che totale, vi è stata recentemente una revisione critica di tali studi riportando la diagnosi prenatale ad una condizione di sospetta malformazione non alla sicurezza.*

*Si è concordi oggi nel proporre alla paziente come metodica diagnostica integrativa la Risonanza Magnetica del cervello fetale (quindi in utero) oltre che in epoca post-natale. L'esigenza di questa nuova metodica nasce sostanzialmente per il riconoscimento di quelle "sottili" anomalie del cervello fetale, i difetti più o meno marcati di migrazione neuronale, che non possono essere riconosciuti con l'ecografia se non in un numero limitatissimo di casi ed in epoca gestazionale molto avanzata. Dobbiamo purtroppo però affermare che anche con tale metodica non riescono a dirimere i dubbi diagnostici in merito all'agenesia del corpo calloso specie poi nella distinzione, clinicamente cruciale, tra le forme complete e quelle incomplete.*

*Per quanto riguarda il management ostetrico in caso di sospetta agenesia del corpo calloso è utile eseguire:*

- cariotipo fetale
- ecocardiografia fetale
- RMN sia pre che post-natale
- consulenza genetica (vi è associazione con numerose sindromi geneticamente determinate)
- consulenza specialistica

*Proprio quest'ultimo punto riteniamo sia di importanza fondamentale. Il neurologo infantile, una volta eseguito l'iter diagnostico descritto, potrà spiegare nel dettaglio alla paziente il quadro clinico che più si avvicina a quello del feto che ella porta in grembo tenendo presente che:*

- *la diagnosi prenatale tutt'oggi resta sostanzialmente di sospetto e non di certezza*
- *esiste la possibilità di falsi positivi (in realtà meno frequenti) e falsi negativi (questi ultimi molto più frequenti)*
- *la differenza tra le forme di agenesia totale e parziale è estremamente complessa; si ricorda che almeno il 40% di feti con agenesia parziale hanno una prognosi molto favorevole.*

*Alla luce di tutto quanto esposto e dopo questo lungo percorso diagnostico la paziente potrà decidere sul prosieguo della gravidanza sapendo che, anche alla luce della più recente letteratura scientifica, non esistono markers ecografici, radiologici o genetici che possano farci individuare in epoca prenatale, le forme ad evoluzione asintomatica da quelle sintomatiche, anche in forma severa.*