

Primigravida, 29 anni.
20 settimane + 4 giorni.
Assenza di patologie degne di nota.
Non eseguito screening del I trimestre per aneuploidie.

Inviata per sospetta malformazione fetale all'esame di screening del II trimestre.

Di cosa si tratta?

1. Ventricolomegalia monolaterale
2. Displasia setto ottica
3. Agenesia totale del corpo calloso
4. Eterotopia nodulare periventricolare





CASO CLINICO

Elaborato da Dr.ssa Antonia Giudicepietro
UOC Ginecologia e Ostetricia
Ospedale Morgagni-Pierantoni, AUSL ROMAGNA - Forlì
Direttore: Dott. Luca Savelli



Di cosa si tratta?

Agenesia totale del corpo calloso

Il corpo calloso è la commessura interemisferica più grande che collega gli emisferi cerebrali. E' costituito da tratti assonali che connettono il lato destro ed il lato sinistro degli emisferi cerebrali. In senso antero-posteriore è composto da: rostro-ginocchio-corpo-splenio. E' in stretta relazione anatomica ed embriologica con il setto pellucido sottostante.

L'agenesia totale del corpo calloso (ACC) è tipicamente associata ad una significativa distorsione dell'architettura intracranica. Ha un'eziologia eterogenea, ma i fattori genetici sono probabilmente predominanti. Rischio di Aneuploidie relativamente elevato 20%, rischio sindromico elevato. Fino all'80% si associa ad altre anomalie cerebrali: Dandy-Walker ed anomalie di girazione. Fino al 60% si associa ad anomalie di altri distretti: cardiache, scheletriche e urinarie.

Quando isolata l'ACC può associarsi a disabilità intellettiva nel 15-36% dei casi. In caso di associazione con altre anomalie, tale dato, è presente in più dell'80% dei casi.

Al fine di evidenziare eventuali anomalie corticali associate, è utile eseguire una RMN fetale nel II trimestre tardivo o III trimestre.

Diagnosi ecografica:

Segni indiretti di ACC

- Sul piano assiale: assenza del cavo del setto pellucido, dilatazione della scissura interemisferica, dilatazione dell'atrio e dei corni occipitali (colpocefalia).
- Sul piano coronale: le pareti interne dei corni frontali presentano una concavità mediale e appaiono distanziati tra loro.

Segni diretti di ACC

- In scansione sagittale mediana, non si visualizza il corpo calloso e vi è alterata vascolarizzazione cerebrale con mancata visualizzazione del decorso semicircolare dell'arteria pericallosa che decorre invece verso l'alto.

