

**Título: Traducción y comentarios sobre el artículo “Prevalence of corpus callosum pathology in an unselected population. Should assessment of the corpus callosum be included in the routine 20 weeks scan”**

Prevalencia de patología del cuerpo calloso en una población no seleccionada. ¿Debería incluirse la evaluación del cuerpo calloso en la exploración de rutina de las 20 semanas?

Nombre revisor: Ana Luque Pérez. Hospital Universitario Rey Juan Carlos

**1. - Artículo Original:**

Rodríguez MA, Echevarría M, Perdomo L, Gómez-Chiari M, García S, Prats P, Serra B, Albaiges G. Prevalence of corpus callosum pathology in an unselected population. Should assessment of the corpus callosum be included in the routine 20 weeks scan? Prenat Diagn. 2024 Jan 1. doi: 10.1002/pd.6510. Epub ahead of print. PMID: 38161311.

**2.- Resumen del Artículo:**

Se trata de una revisión retrospectiva de 38586 ecografías en las que se evaluó el cuerpo calloso en corte sagital como parte de la evaluación morfológica del segundo trimestre, hallando una prevalencia de anomalías de 0.8/1000. El artículo propone un algoritmo de estudio en caso de diagnóstico de alguna de dichas anomalías de cuerpo calloso, así como el screening universal del mismo.

**2.1 Introducción:**

El objetivo de este artículo es determinar la prevalencia de las anomalías del cuerpo calloso en una población no seleccionada, para proponer la realización de un protocolo de screening de dichas anomalías en la población general.

El screening de la agenesia del cuerpo calloso se realiza principalmente mediante signos indirectos (ausencia del cavum del septum pellucidum y colpocefalia), pero su confirmación requiere de la ausencia de su visualización en el corte sagital. Además, el diagnóstico de la disgenesia es difícil dado que los signos indirectos pueden ser muy sutiles

Se clasificaron las anomalías de cuerpo calloso en agenesia completa del cuerpo calloso y disgenesia (que incluye cuerpo calloso pequeño, agenesia parcial, engrosamiento y presencia de lipoma)

## **2.2 Resultados:**

Se trata de una revisión retrospectiva de la prevalencia de dichas alteraciones durante 11 años en el Hospital Universitario de Dexeus.

Se revisaron 38586 ecografías en las que se realice un corte sagital del cuerpo caloso, encontrando 43 casos de anomalías, lo que significa una prevalencia de 0.8/1000. De ellas, el 29.4% fueron agenesias completas y el 70.59% fueron disgenesias. Del total de los casos, el 76.5% presentaban otras anomalías asociadas, un 26.5% tenían anomalías genéticas, el 11.8% asociaban otras anomalías en la RMN y el 25% de los niños presentaron retraso del neurodesarrollo (8.8% del total).

Una vez propuesto el screening universal, se propone también el protocolo de asesoramiento y seguimiento en caso de diagnóstico de anomalías. En caso de evaluación no satisfactoria antes de semana 24, se reevaluará o bien en semana 24 o bien en semana 28. En caso de sospecha de anomalía del cuerpo caloso, se realizará una neurosonografía, que en caso de confirmación supondrá la realización de un estudio detallado del resto de la anatomía fetal, una RMN, un estudio de infecciones y una amniocentesis para evaluar posibles alteraciones cromosómicas asociadas

## **3.- Discusión y conclusiones:**

De acuerdo a la literatura, la mayoría de las anomalías del cuerpo caloso son agenesias completas. Sin embargo, los resultados de este estudio arrojan lo contrario, siendo lo más frecuente las disgenesias. Esto puede deberse a la dificultad para diagnosticar disgenesias al realizar tan solo cortes axiales ecográficos.

Se relacionan las anomalías del cuerpo caloso con alteraciones tanto genéticas como estructurales, encontrando hasta un 26.5% de alteraciones genéticas asociadas. Detallan la importancia de realizar estudio genético (que no debe quedarse en cariotipo, sino incluir arrays en caso de normalidad también exoma) dado que el pronóstico de la anomalía del cuerpo caloso depende de la causa de la misma, siendo el riesgo de discapacidad menor al 20% en caso de estudio genético normal.

Destacan la importancia de asociar RMN en casos de sospecha o diagnóstico de anomalías de cuerpo caloso dado que en un 11% de los casos pueden diagnosticarse otras alteraciones cerebrales que puedan no tener expresión ecográfica.

### **Conclusiones**

La prevalencia en la población no seleccionada de anomalías del cuerpo calloso es aproximadamente del 0.8/1000, siendo más frecuente la disgenesia que la agenesia completa. Por tanto, recomiendan una evaluación sistemática y directa del cuerpo calloso como parte de la ecografía morfológica del segundo trimestre.