

ANOMALIES DU CORPS CALLEUX



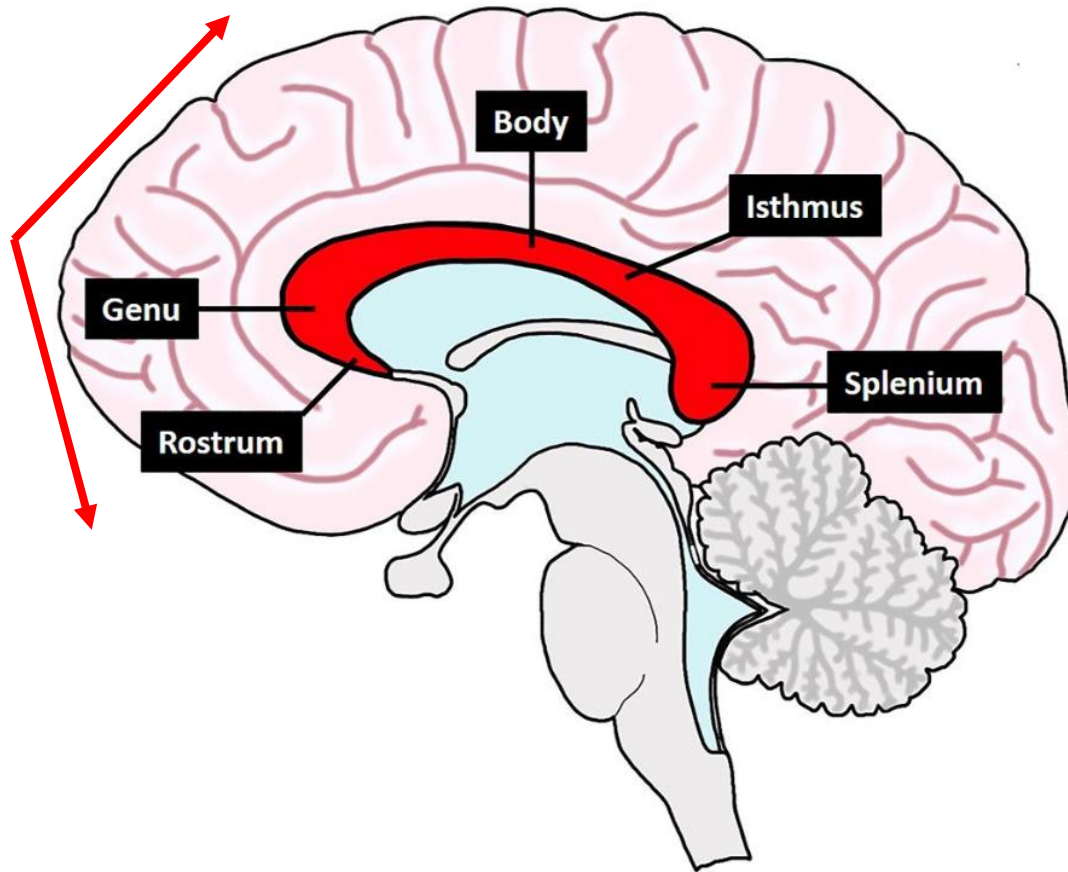
15 novembre 2015

Marie Denef – Hélène Warnier

Plan

- Généralités
- Faut-il le regarder ?
- Comment le décrire ?
- Pourquoi est-il anormal?
- Quel est le pronostic ?
- Quel bilan après la naissance?
- Conclusion

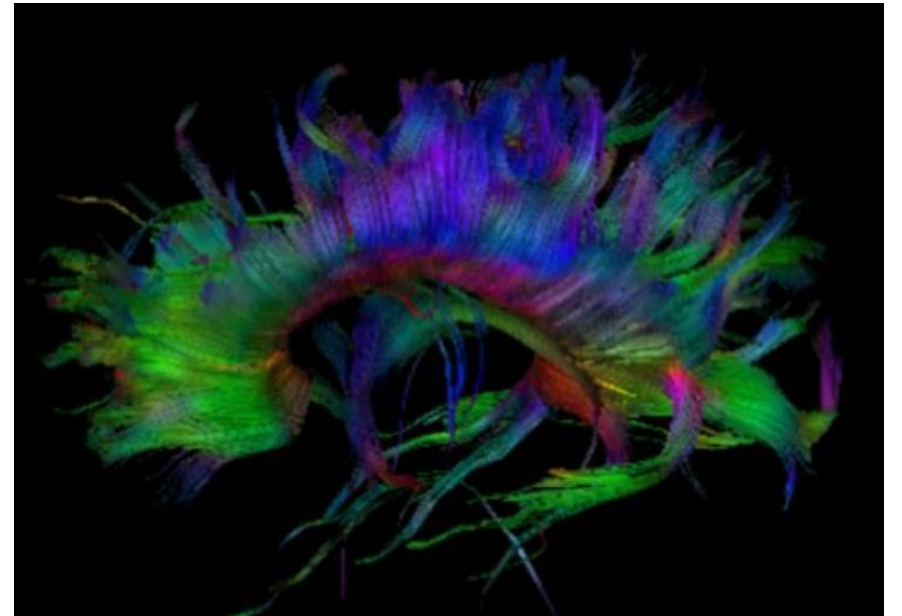
Anatomie et formation du corps calleux



- Formation entre 8 et 22 SA
- Croissance bi directionnelle depuis le genou
- Epaississement et croissance postérieure jusqu'en post-natal
 - Agénésies partielles : concernent surtout la partie postérieure
- Formation CC durant période critique du développement cérébral – dépend de processus de migration neuronale et gliale
 - Spectre d'anomalies associées

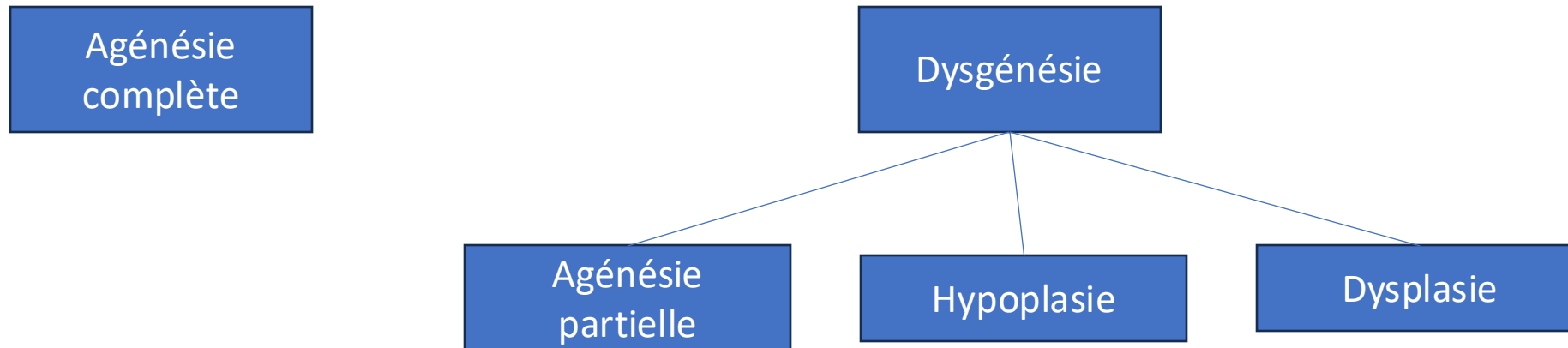
Fonction du corps calleux

- Principale connexion de substance blanche inter hémisphérique
 - Intégration information sensori-motrice
 - Vision binoculaire, synchronisation mouvements bilatéraux
 - Fonctions cognitives complexes ; mémoire et apprentissages
 - Langage et communication
 - Fonctions socio-émotionnelles
- Autres connexions inter hémisphériques
 - ACC ≠ commissurotomie



Anomalies du corps calleux

- Entité morphologique/anatomique ($\Leftrightarrow$ spectre phénotypique)
- Classification selon **description anatomique** (plusieurs classifications)



Anomalies du corps calleux

- Classification selon **organisation des fibres SB**
 - Type 1 : fibres inter hémisphériques développées mais ne traversent pas ligne médiane > Probst Bundles
 - Type 2 : fibres inter hémisphériques non développées
- Classification selon caractère **isolé /associé** à d'autres anomalies
 - Anomalies **associées**
 - Cérébrales
 - Extra-cérébrales
 - (Anomalie chromosomique – syndrome génétique)
 - 40-50% d'anomalies du corps calleux dites **isolées**
 - Variable selon modalités d'imagerie (US – IRM)
 - Anomalies non diagnostiquées en anténatal ... Re classification post natale

Prévalence

- Dans la population générale : difficile à évaluer
- Parmi les enfants avec troubles neurodéveloppementaux; 2,3 à 6%

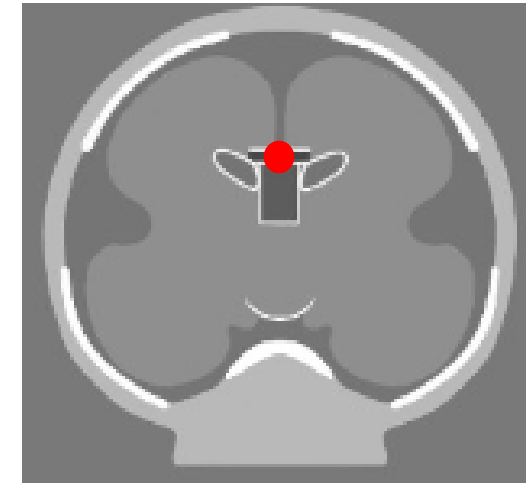
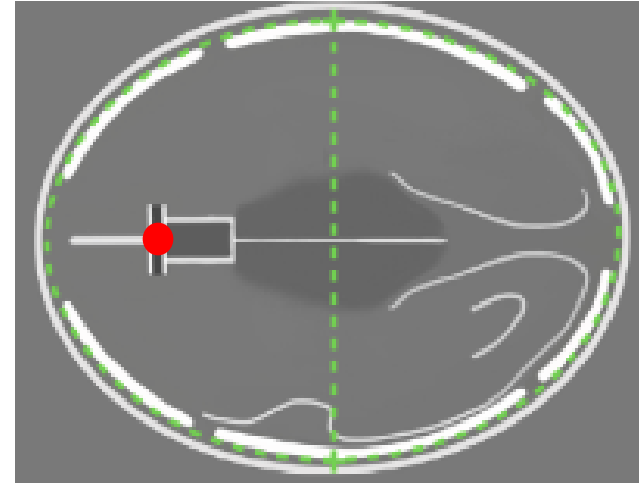
Jeret et al, Pediat Neurosci 1985

- Lors de l'échographie de dépistage : 0,8/1000

Rodriguez et al, Prenat Diagn 2024

Faut-il le regarder ?

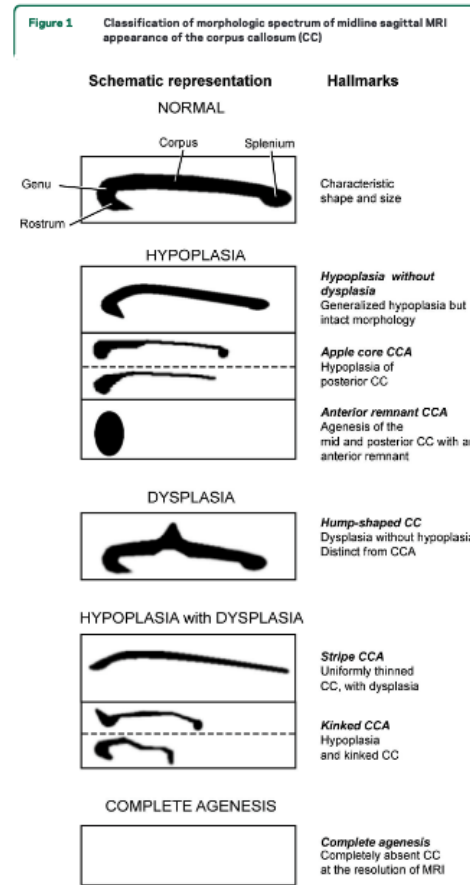
- ISUOG 2022 :
 - non
- CNEOF 2023 :
 - corps du CC doit être visualisé sur la coupe axiale
- ABEFUM 2025 :
 - suggéré mais non recommandé
- International Delphi consensus 2025(experts en MF + spécialistes du CC) :
 - oui
 - ... mais non obligatoire si ressources limitées



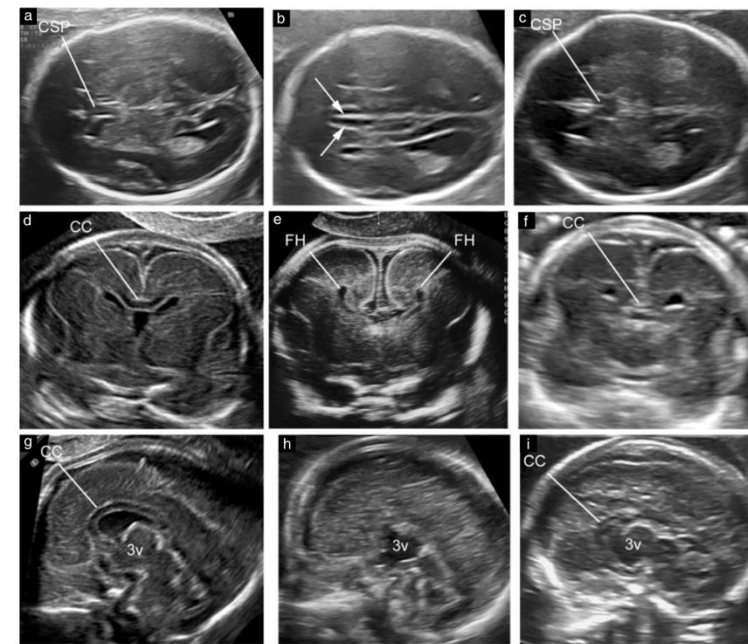
Comment le décrire ?

- Agénésie du corps calleux complète
 - ***Les signes indirects font suspecter le diagnostic***
- Autres anomalies du CC
 - Agénésie partielle
 - Dysgénésie
 - Hypoplasie
 - Hyperplasie
 - CC court
 - ***Les signes indirects sont inconstants***

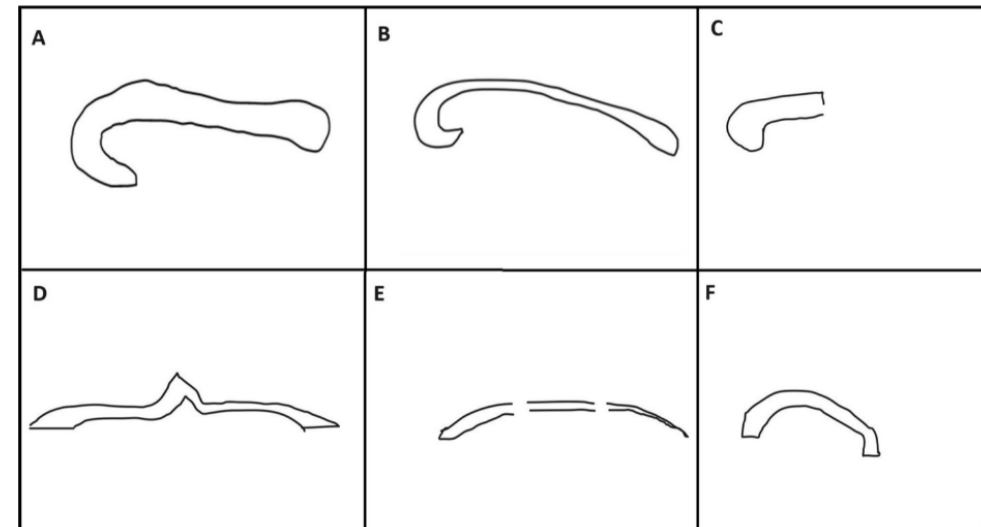
Différentes classifications...



Hanna et al, Neurology 2011



Santo et al, Ultrasound Obstet Gynecol 2012



Marathu et al, Diagnostics 2024

Différentes courbes...



Fig. 1.—Midline sagittal sonogram of corpus callosum in fetus at 18 weeks' gestation shows well-developed genu (straight solid arrow) and body (open arrow); splenium (curved arrow) is not yet fully developed.



Fig. 2.—Midline sagittal sonogram of corpus callosum in fetus at 29 weeks' gestation shows cingulate gyrus (arrows). Appearance of corpus callosum is similar to that seen in a neonate.

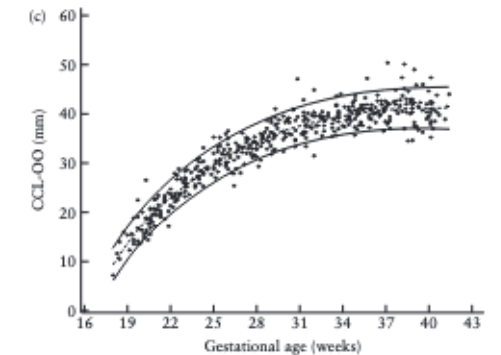
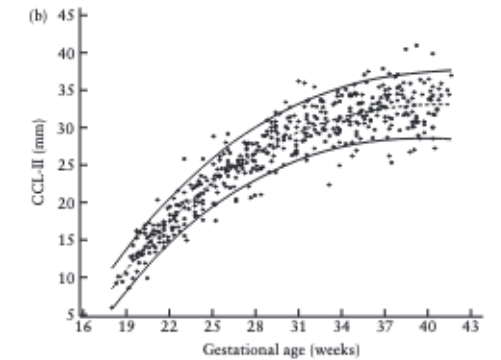
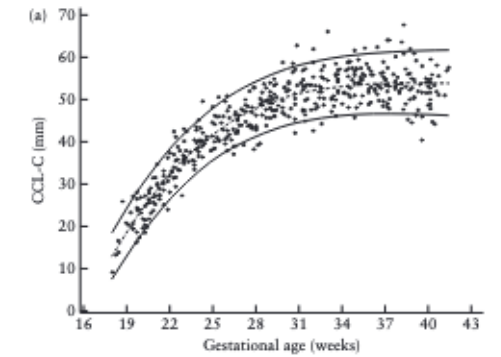
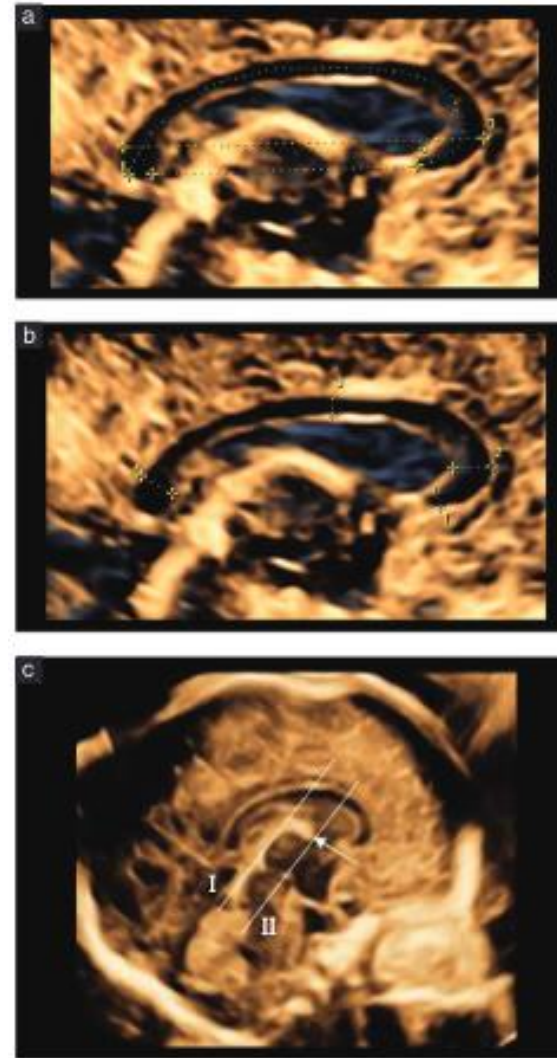


Fig. 3.—Parasagittal sonogram in fetus at 34 weeks' gestation shows paracentral gyrus (P).

TABLE 1: Measurements of Corpus Callosum in Normal Prenatal Development

Gestational Age (weeks)	No. of Patients	Length (mm)	Thickness (mm)			C:B Ratio
			Genu	Body	Splenium	
18–19	5	16.9 ± 2.4	2.2 ± 0.5	1.3 ± 0.1	2.1 ± 0.1	0.290
20–21	5	20.6 ± 4.4	2.3 ± 0.6	1.6 ± 0.1	2.1 ± 0.9	0.352
22–23	5	23.3 ± 3.0	2.7 ± 0.6	1.7 ± 0.2	3.1 ± 0.2	0.343
24–25	7	29.8 ± 2.3	3.0 ± 0.6	1.9 ± 0.3	3.0 ± 0.3	0.362
26–27	8	33.7 ± 2.4	3.5 ± 0.6	2.0 ± 0.2	3.3 ± 0.6	0.393
28–29	11	25.8 ± 2.8	4.0 ± 0.7	2.0 ± 0.4	4.0 ± 0.8	0.386
30–31	7	36.8 ± 1.4	4.2 ± 0.5	2.1 ± 0.4	4.1 ± 0.7	0.356
32–33	11	39.1 ± 4.3	4.5 ± 1.2	2.5 ± 0.6	4.2 ± 0.8	0.379
34–35	10	40.6 ± 6.4	4.6 ± 0.5	2.5 ± 0.5	4.4 ± 0.6	0.370
36–37	12	41.9 ± 3.5	5.0 ± 0.4	2.5 ± 0.4	4.4 ± 1.3	0.387
38–39	12	43.0 ± 4.2	4.8 ± 0.7	2.6 ± 0.5	4.4 ± 0.6	0.386
40–42	8	44.0 ± 3.8	4.8 ± 0.4	2.6 ± 0.5	4.4 ± 0.7	0.379

Note.—Measurements are presented as mean ± 1 SD. The length of the corpus callosum was measured in 94 fetuses. The thicknesses of the genu, body, and splenium were measured in 94, 95, 96 fetuses, respectively. C:B ratio = ratio of the length of the corpus callosum to the anteroposterior diameter of the brain.



Comment le décrire?

- International Delphi consensus, Ultrasound Obstet Gynecol 2025

During diagnostic ultrasound

The brain should be imaged in three planes (sagittal, axial and coronal) as part of routine practice	89.7
A transvaginal ultrasound approach is recommended in case of cephalic presentation	82.8
A 3D ultrasound approach is recommended	72.4
The length of the CC should be measured in the case of a subjective impression of abnormal size	82.8
The measurement of the length should include the entire CC	85.7
The thickness of the CC should be measured in the case of a subjective impression of abnormal thickness	72.4
The measurement of the thickness should be performed at the level of the body of the CC	79.3

Defining anomalies

There is no consensus on the reference chart to use for defining abnormal CC length	86.2
There is no consensus on the cut-off to use for defining abnormal CC length	89.3
There is no consensus on the reference chart to use for defining abnormal CC thickness	93.1
There is no consensus on the cut-off to use for defining abnormal CC thickness	93.1
There is no pathological condition related to an excessively long CC	96.6
In the case of a CC that appears too short , if MRI finds no associated anomalies , an invasive workup is not offered on a routine basis and normal follow-up can continue	51.7
A CC that appears too thick or abnormal in shape is suggestive of dysgenesis of the CC	100
A CC that appears too short with abnormal heterogeneity, abnormal thickness or appears partially absent is suggestive of dysgenesis of the CC	78.0
A CC that appears too short but with normal echogenicity, morphology and normal appearance of the rest of the brain is considered a variant of normal development	78.0

Neurosonographie

Ultrasound Obstet Gynecol 2021; 57: 661–671

Published online in Wiley Online Library (wileyonlinelibrary.com). DOI: 10.1002/uog.23616



GUIDELINES

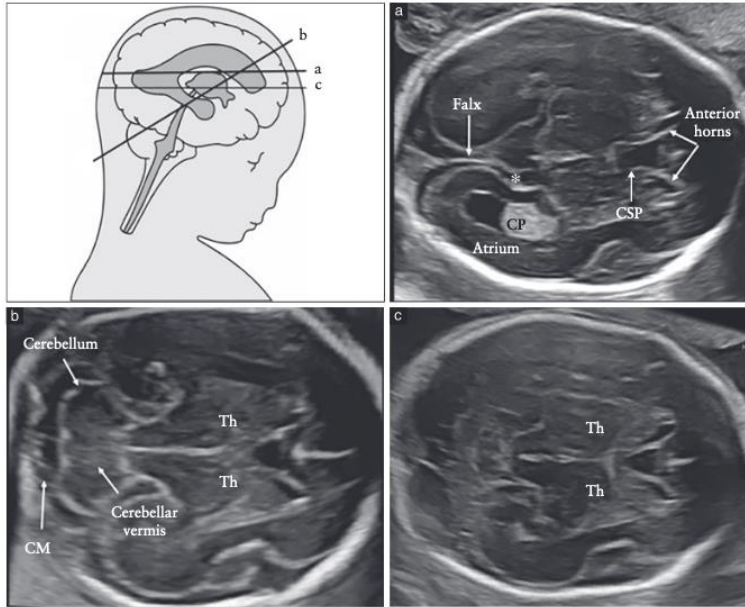
ISUOG Practice Guidelines (updated): sonographic examination of the fetal central nervous system. Part 2: performance of targeted neurosonography

Approche multiplans

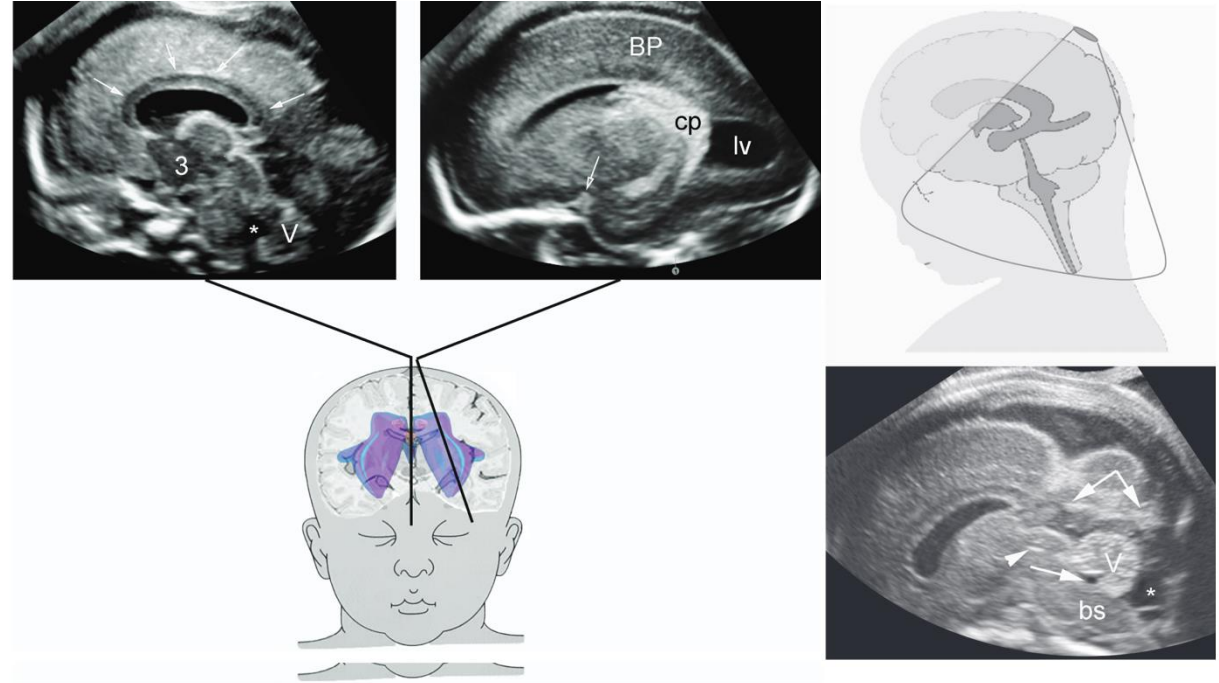
Voie transvaginale

Reconstruction 3D

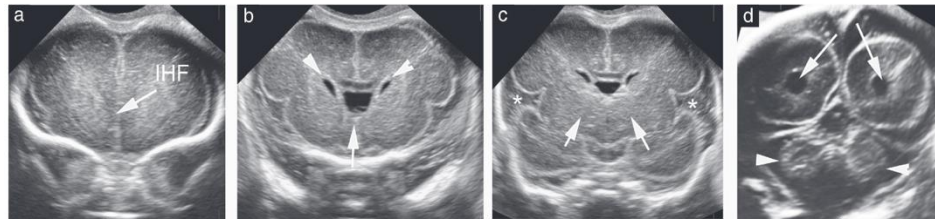
Plan axial : 3 coupes



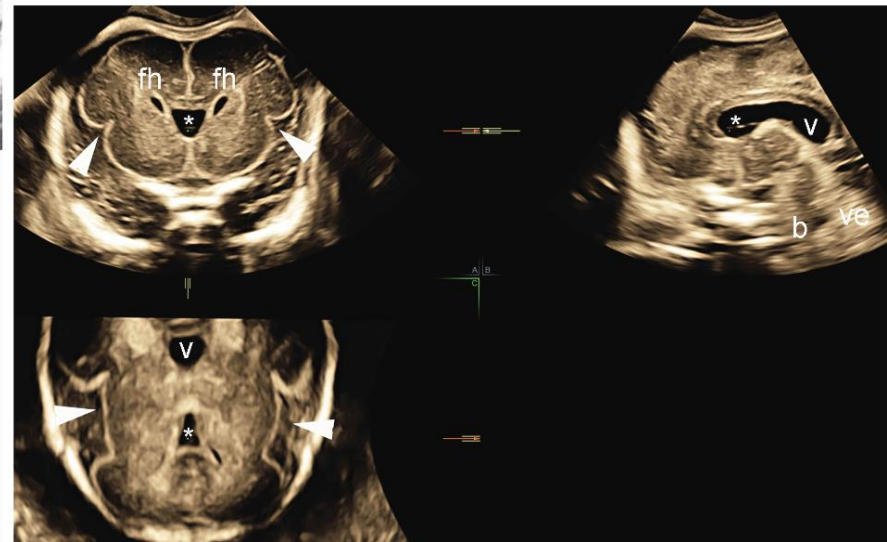
Plan sagittal : 3 coupes



Plan coronal : 4 coupes



Reconstruction 3 D



+ toutes autres coupes jugées utiles par l'opérateur...

IRM

- Cohorte MERIDIAN

Table 1 Diagnostic accuracy of ultrasound and magnetic resonance imaging (MRI) in 79 fetuses with agenesis or hypogenesis of corpus callosum as only structural brain abnormality on ultrasound

	<i>Total cases (n)</i>	<i>Ultrasound diagnosis</i>		<i>MRI diagnosis</i>		<i>Comparison of diagnostic accuracy</i>	
		<i>Incorrect diagnosis (n)</i>	<i>Diagnostic accuracy (%)</i>	<i>Incorrect diagnosis (n)</i>	<i>Diagnostic accuracy (%)</i>	<i>Difference (95% CI) (%)</i>	<i>P*</i>
Isolated failed commissuration†	79	52	34.2	4	94.9	60.7 (47.6–73.9)	< 0.0001
Hypogenesis of corpus callosum	24	22	8.3	3	87.5	79.2 (55.1–100)	< 0.0001
Agenesis of corpus callosum	55	33	40.0	4	92.7	52.7 (37.7–67.7)	< 0.0001

- Parmi les erreurs
 - 46/79 cas ont un CC normal
 - 12/79 cas ont une anomalie associée

IRM

- Cohorte MERIDIAN

Limite : pas de protocole d'échographie standardisée !

Apport de la neurosonographie

- Pour réduire le taux de FP
 - Zhang et al, J Matern Fetal Neonatal Med 2023

Table 3. Subgroup analyses in studies with prenatal neurosonography or US screening.

	Sensitivity	Specificity	Accuracy
Neurosonography	0.84 (0.63–0.94)	0.98 (0.84–1.00)	0.97 (0.95–0.98)
US screening	0.57 (0.21–0.87)	0.89 (0.45–0.99)	0.78 (0.75–0.82)

- Santirocco et al, J Matern Fetal Neonatal Med 2019

Table 1. Prenatal ultrasound versus prenatal MRI, post-mortem examination and postnatal ultrasound.

Diagnosis	Prenatal MRI				Post-mortem examination ^a					Postnatal ultrasound			
	Complete ACC	Partial ACC	Dysgenesis CC	Total	Complete ACC	Partial ACC	Dysgenesis CC	Normal	Total	Complete ACC	Partial ACC	Dysgenesis CC	Total
Prenatal ultrasound													
Complete ACC	31	0	1	32	32	0	0	0	32	7	0	1	8
Partial ACC	1	7	0	8	0	6	0	0	6	0	2	0	2
Dysgenesis CC	0	1	5	6	0	1	7	2	10	0	0	0	0
Total	32	8	6	46	32	7	7	2	48	7	2	1	10
Kappa-index	0.86 (95% CI: 0.71–1.00)				0.88 (95% CI: 0.75–1.00)					0.75 (95% CI: 0.32–1.00)			

MRI: magnetic resonance imaging; ACC: agenesis of the corpus callosum; CC: corpus callosum; CI: confidence interval.

^aCases with data not available due to alive newborn, examination not informative, not accepted or lost to follow up were excluded.

Apport de la neurosonographie

- Pour mieux détecter les anomalies associées
 - ENSO working groupe 2021

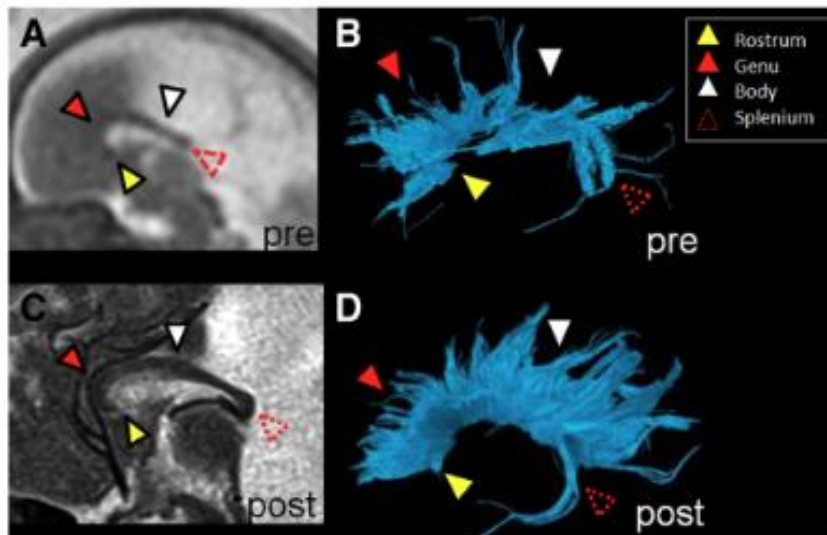
Table 2 Additional central nervous system (CNS) anomalies diagnosed on prenatal magnetic resonance imaging (MRI) and after delivery in fetuses with sonographic diagnosis of isolated corpus callosal (CC) anomaly, according to type of CC anomaly

<i>Outcome</i>	<i>All CC anomalies (n = 269)</i>	<i>Complete ACC (n = 207)</i>	<i>Partial ACC (n = 62)</i>
Additional CNS anomaly on prenatal MRI	30 (11.15)	24 (11.59)	6 (9.68)
Type of prenatally diagnosed anomaly			
Malformation of cortical development	25/30 (83.33)	22/24 (91.67)	3/6 (50.00)
Posterior fossa anomaly	1/30 (3.33)	0/24 (0)	1/6 (16.67)
Hemorrhagic or hypoxic anomaly	1/30 (3.33)	0/24 (0)	1/6 (16.67)
Complex anomaly	3/30 (10.00)	2/24 (8.33)	1/6 (16.67)
Additional CNS anomaly on postnatal MRI or autopsy*	8/205 (3.90)	7/166 (4.22)	1/39 (2.56)

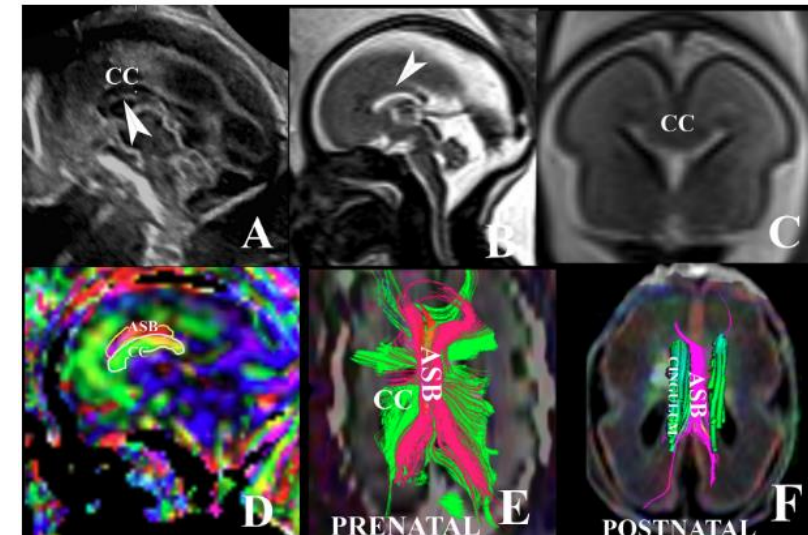
Data are shown as *n* (%) or *n/N* (%). *Analyses restricted to newborns with no associated anomaly on prenatal MRI. ACC, agenesis of corpus callosum.

IRM de tenseur de diffusion (DTI) Tractographie

- Visualisation directe des axones, leurs directions, leur connections
 - Pourrait faire la distinction entre CC anormaux et variant de la normale



Song et al, 2018



Desai et Desai, 2025

- Corrélation avec la clinique ?

Pourquoi est-il anormal?

5% Exogène	10-15% Chromosomique	45-50% Génétique	30% Isolé / Inconnu
------------	----------------------	------------------	---------------------

Pourquoi est-il anormal?

Lipome

Alcool

Infections



5% Exogène

10-15% Chromosomique

45-50% Génétique

30% Isolé / Inconnu

Infections

- Cytomégalovirus

- Rarement retrouvé comme étiologie sur les cohortes fœtales d'ACC

Alby et al, 2016

- ACC rarement décrite comme caractéristique d'une infection congénitale à CMV

Chung et al, 2023

- ...mais anomalies morphologiques/biométriques décrites associées d'autres anomalies cérébrales

Kradjen Harat et al, 2025

- Toxoplasmose

- Quelques case-reports pré et post-nataux, en association avec d'autres lésions

Salma et al, 2024 ; Maquera-Afary et al, 2022

- Zika

- ACC dans 47% des syndromes de Zika congénitaux

VHP et al, 2020

- Tropisme particulier du Zika sur les neurones callosaux

Christoff et al 2023

➤ ***Bilan infectieux non systématique***

International Delphi consensus, 2025

Alcool

- ACC essentiellement décrites en post-natal

Chandran et al 2021

Fraize et al 2023

- ... mais pourraient déjà être présentes en prénatal

Stuempflen et al 2023

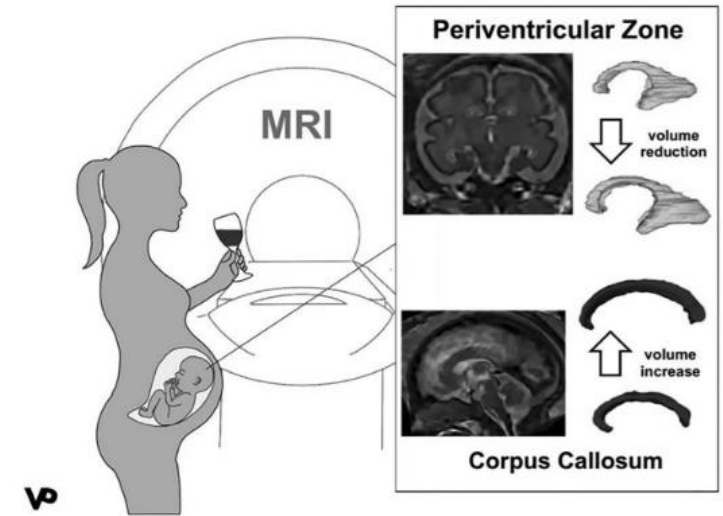


Fig. 4. Effects of prenatal alcohol exposure (PAE). PAE leads to a volume reduction in the periventricular zone and a volume increase in the corpus callosum. Color coding: light gray — periventricular zone, dark gray — corpus callosum.

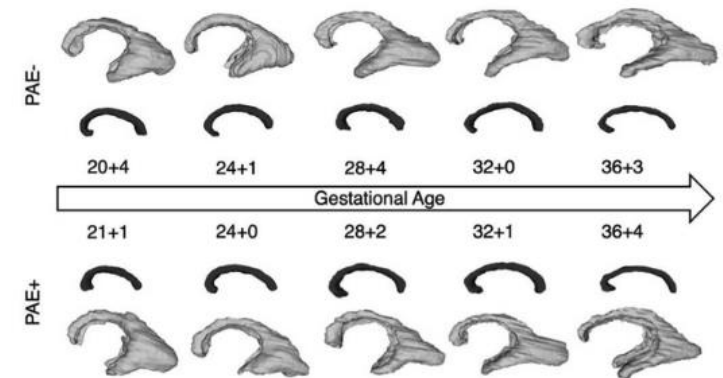
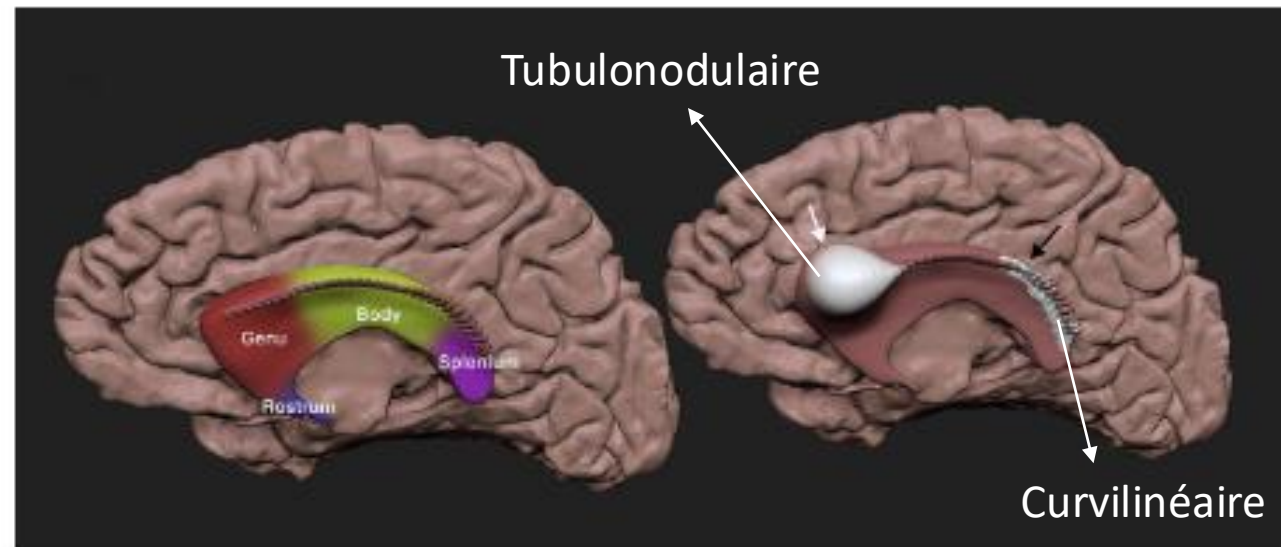


Fig. 5. Longitudinal growth trajectories of the periventricular zone and the corpus callosum in fetuses with (PAE+) and without (PAE-) prenatal alcohol exposure. The volumetric relations of included images are not representative: The scaling is adjusted to allow for an easy comparison of shape and structure of the respective compartments. Gestational ages given in gestational weeks + days. Color coding: light gray — periventricular zone, dark gray — corpus callosum.

Lipome interhémisphérique

- Transformation lipomateuse de la méninge primitive entraînant un obstacle à la croissance normale du corps calleux



Pourquoi est-il anormal?

Lipome

Alcool

Infections



5% Exogène

10-15% Chromosomique

45-50% Génétique

30% Isolé / Inconnu



Caryotype standard

Caryotype moléculaire

Trisomie 21, Trisomie 13, Trisomie 18,
Triploïdie
Délétions, Inversions, Duplications

Microdélétions, microduplications

Génétique

- Lorsque l'ACC apparaît isolée
 - 4,81% (cACC) et 7,45% (pACC) d'anomalies chromosomiques
 - 5,74% de CNVs

D'Antonio et al, Pediatrics 2016

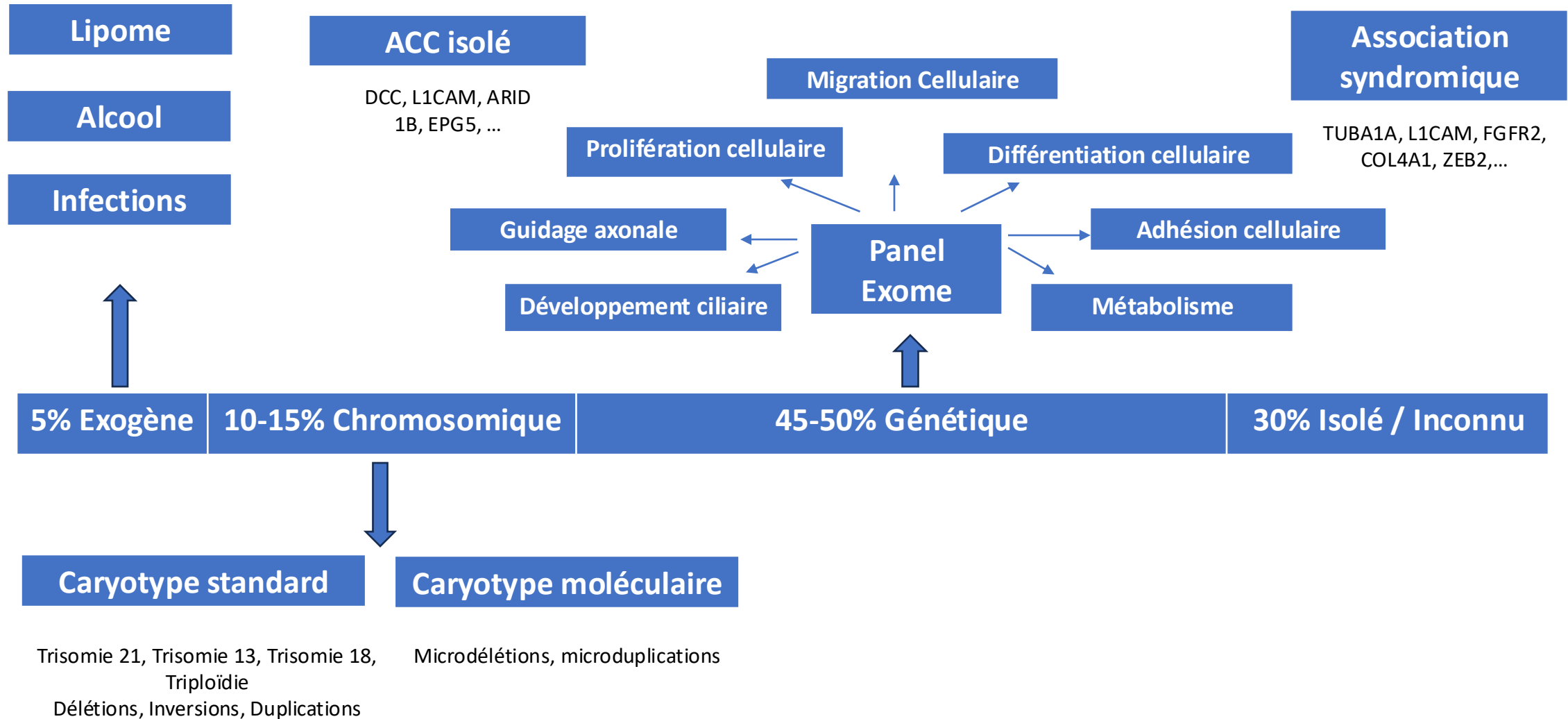
- Lorsque l'ACC apparaît isolé avec un CMA normal, l'exome pourrait mettre en évidence plus de 30% de variants P/LP supplémentaires

Table 2 Diagnostic yield of exome sequencing following negative chromosomal microarray analysis in prenatally diagnosed agenesis of corpus callosum (ACC), overall and according to type of ACC

Group	Studies (n)	P/LP (n)	ACC cases (n)	PP (95% CI) (%)	I ² (%)
All ACC*	15	100	268	43 (31–56)	64
Isolated ACC†	9	24	102	32 (18–51)	37
ACC with other cranial anomalies	10	36	88	43 (30–57)	29
ACC with extracranial anomalies	12	35	66	55 (35–73)	41

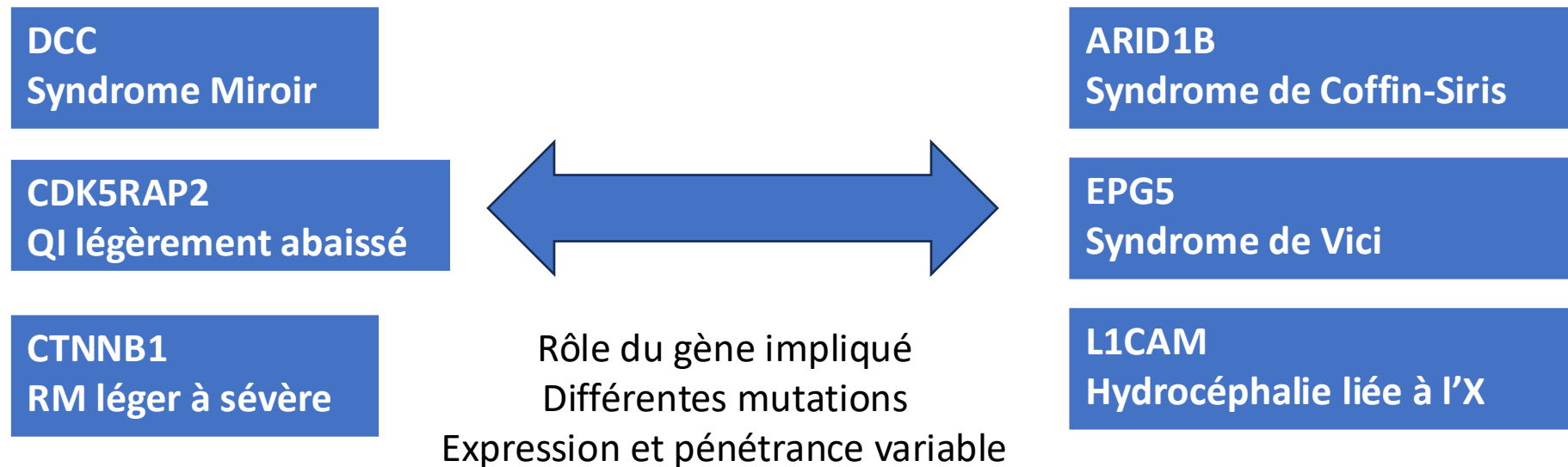
*Data on type of ACC (isolated *vs* non-isolated) was not available in all cases. †ACC was only brain finding. P/LP, pathogenic/likely pathogenic variant; PP, pooled proportion.

Pourquoi est-il anormal?



Génétique

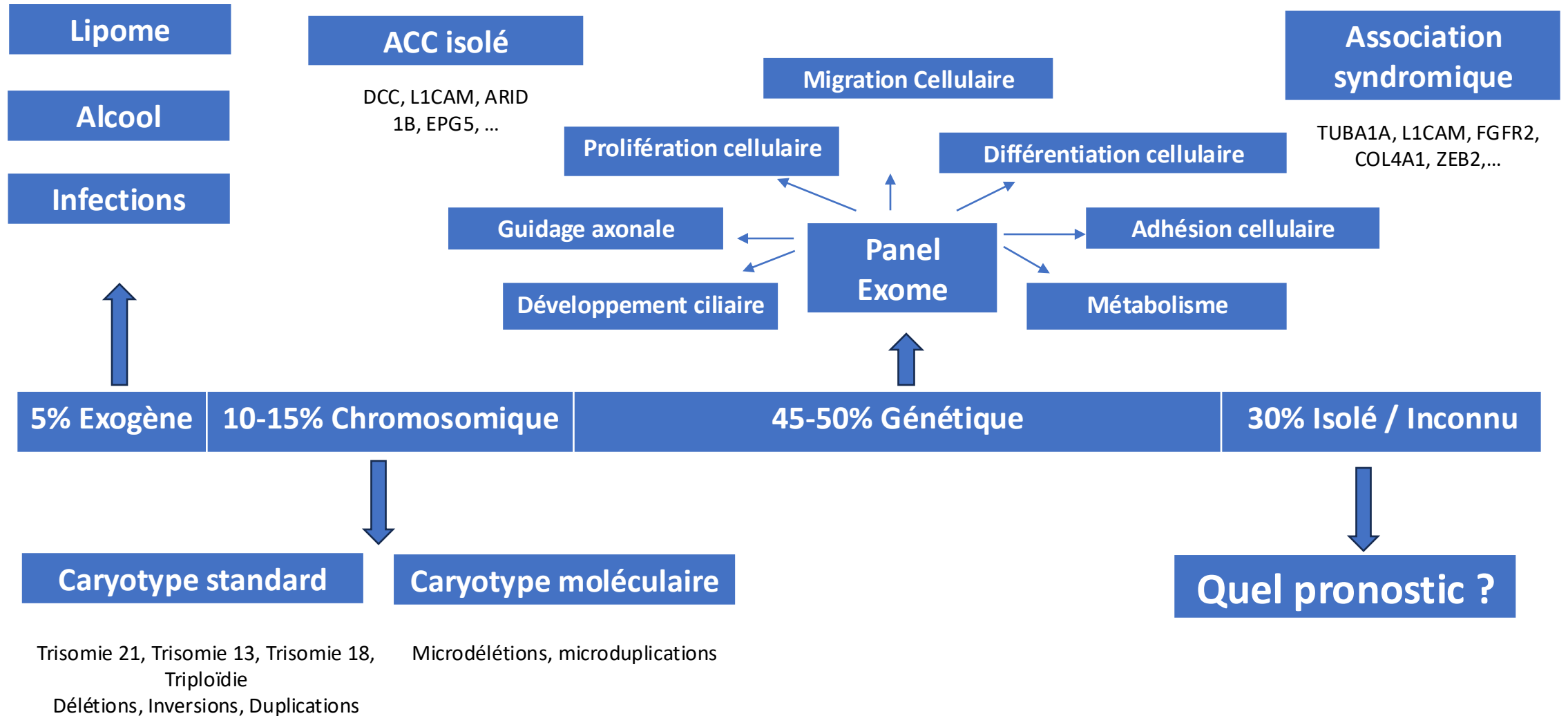
- L'expression clinique est très hétérogène



➤ ***Consultation avec le généticien***

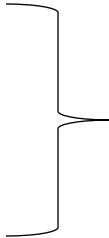
Hofman et al, 2020
Mustafa et al, 2024

Quel est le pronostic?



Outcomes Associated With Isolated Agenesis of the Corpus Callosum: A Meta-analysis

Francesco D'Antonio, MD, PhD,^a Giorgio Pagani, MD,^b Alessandra Familiari, MD,^c Asma Khalil, MD,^d Tally-Lerman Sagies, MD, PhD,^{e,f} Gustavo Malinger, MD,^{e,g} Zvi Leibovitz, MD,^{e,h} Catherine Garel, MD, PhD,ⁱ Marie Laure Moutard, MD, PhD,^j Gianluigi Pilu, MD, PhD,^k Amar Bhide, MD,^d Ganesh Acharya, MD, PhD,^a Martina Leombroni, MD,^l Lamberto Manzoli, MD, PhD,^{m,n} Aris Papageorgiou, MD,^d Federico Prefumo, MD, PhD^o

- Pour une **ACC isolée** = morphologie cérébrale et extra-cérébrale normale confirmée à la naissance + caryotype standard normal :
 - 70 % d'évolution normale
 - 20 % d'évolution borderline
 - 10% d'évolution sévère

74 foetus issus de 12 études différentes
- Hétérogénéité des études incluses :
 - Bilan prénatal (CMA, IRM,...)
 - Durée du suivi
 - Outils diagnostic utilisés pour l'outcome et définition de l'outcome anormal

Quel est le pronostic ?

- Lorsque le CMA et le WES sont normaux, peu de données mais la zone d'incertitude semble réduite
 - Cai et al 2024 : 15/16 fœtus avec ACC isolé et CMA négatif ont une issue normale
 - Wei et al 2024: 5/5 fœtus avec ACC isolé et WES négatif ont une issue normale

Quel est le pronostic ?

- Influencé par :
 - Caractère isolé ou non de l'anomalie du corps calleux
 - Existence d'anomalies cérébrales ou extra cérébrales associées
 - Élément majeur = cause génétique sous-jacente
 - Anomalies chromosomiques (18%)
 - Etiologies génétiques syndromiques (45%)
 - Etiologies génétiques monogéniques (35%)
- Difficulté à affirmer le caractère isolé ou non de l'anomalie
 - US > IRM fœtale > IRM néonatale
 - Génétique : caryotype standard > génétique moléculaire (CGH Array) > Exome

Bernardes da Cunha et al., 2021

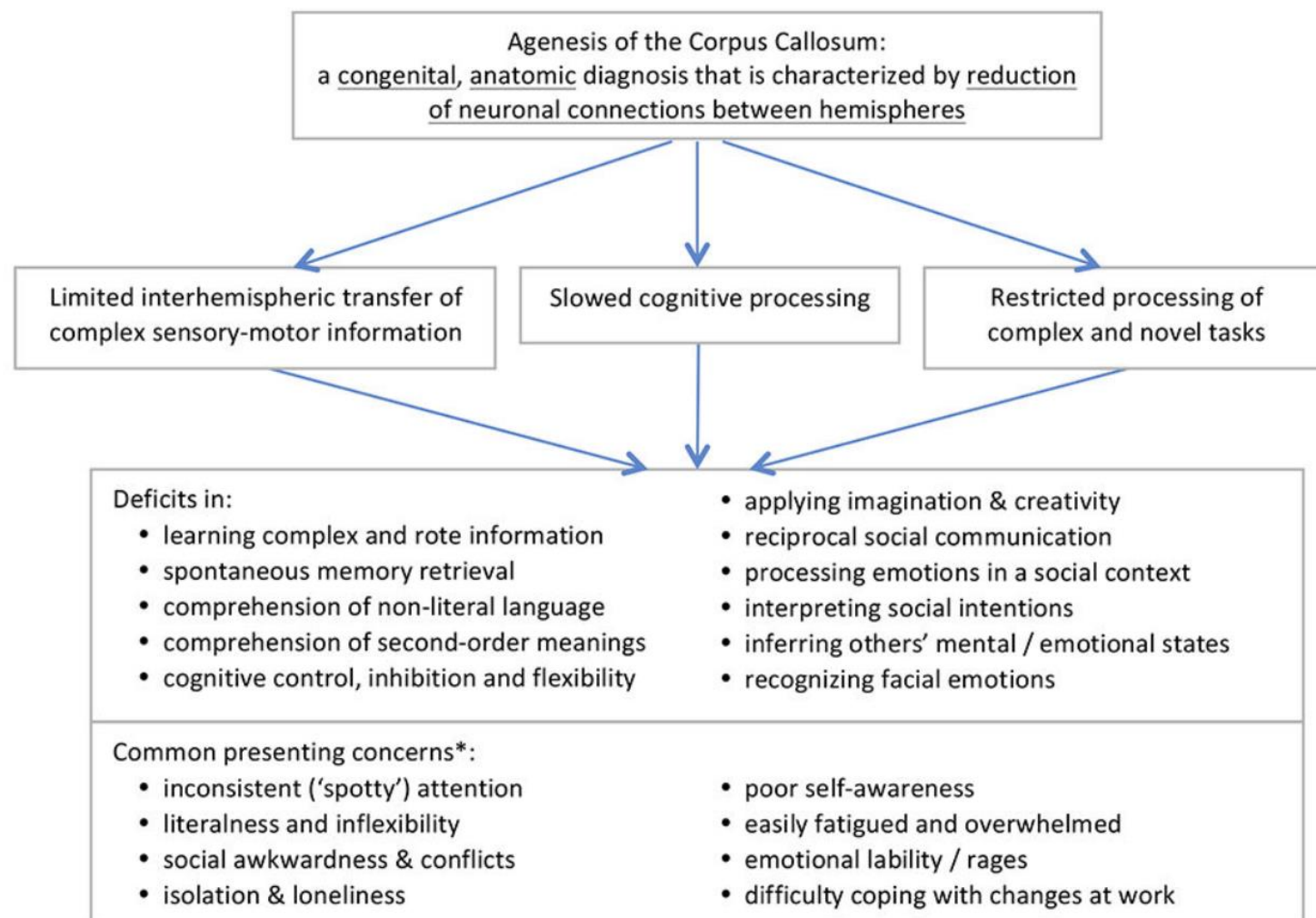
Quel est le pronostic ?

- Parmi les ACC dites « isolées »
 - 65 à 75% de développement considéré normal
 - 25 à 35% d'anomalies neurodéveloppementales (sévérité variable)
 - « Syndrome neuropsychologique de l'agénésie du corps calleux » décrit chez l'adulte
- Parmi les ACC « associées »
 - Grande variabilité de pronostic en fonction des anomalies associées et du diagnostic génétique éventuel
 - Généralement considéré moins bon, mais dépend des anomalies associées
 - Conseil génétique ++

Diagnosis

Core Syndrome

Secondary Symptoms



« Neuropsychological syndrome of Agnesis of Corpus Callosum »

Brown and Paul, 2019

Quel est le pronostic ?

- Revue de 8 études - 217 fœtus, 128 évaluations ND
 - 64.8% de développement normal
 - 33.6% anomalies légères, modérées, sévères
 - Limitations importantes :
 - Grande hétérogénéité dans les définitions des atteintes légères/modérées/sévères ; ainsi que dans les tests utilisés
 - Petites cohortes – mélange d'études prospectives et rétrospectives
 - Non considération des facteurs confondants environnementaux (milieu familial, niveau socio-économique, éducation)
 - Hétérogénéité dans les bilans et le suivi anté et post natal
 - Hétérogénéité dans les critères d'inclusion (agénésies et dysgénésies)
 - Variabilité du timing d'évaluation ND – souvent précoce 2/3 ans

Table 1. General characteristics of the included studies

Article/year/ study type/country	Number of cases/ follow-up (range)	Neurodevelopmental tool	Type of the corpus callosum abnormality	Length of follow-up	Outcomes
Yeh et al. [5] Retrospective South Korea	16 cases/24.8 months (average follow-up 10–60 months)	BSID-II; KICDT	Isolated agenesis or hypoplasia of the corpus callosum in 16 (32.7%) patients – other associated CNS abnormalities in 28 (57.1%) patients and non-CNS abnormalities in 11 (22.4%) patients	24 months	4 – lost to follow-up 7 – normal development 5 – development delay (all had language delay, 1 had gross motor delay, 2 had fine motor delay, 4 had personal-social delay, and 3 cognitive delays.) None had moderate-to-severe global delayed development, and 1 had microcephaly
Folliot-le Doussal et al. [1] Retrospective France	25 cases/24 years (average follow-up 8±5 years)	WISC-IV; WPPSI-III; WISC-III; FSIQ; ADHD	Isolated ACC	8±5 years	9 – normal neurodevelopment (6 had cCCA and 3 had pCCA) 13 – mild disabilities (8 with cCCA, 2 with pCCA, and 3 with hCC) 3 – moderate/severe disabilities (3 cCCA)
Des portes et al. [6] Prospective France	34 cases/11 years	WPPSI-III, WPPSI-IV, WISC-IV test; brain MRI PIQ; VIQ; FSIQ	Isolated ACC	7 years	16 – good learning skills 6 – mild learning difficulties 10 – multiple learning disabilities 2 – severe intellectual disabilities
Li et al. [17] Prospective USA	14 cases/6 years (average follow-up 3–5 years)	Neuropediatric and pediatric psychologists follow-up Bayley mental scale (MDI) and motor scale (PDI)	Isolated or non-isolated ACC abnormalities	3 years of age	2 – TOP 5 – additional CNS abnormalities on postnatal imaging or autopsy 8 – normal or mild delays that resolved 1 – mild delays that persisted 3 – moderate to severe delays/abnormalities

Moutard et al. [23] Prospective France	17 cases/10 years	WISC III Dellatolas protocol Pegboard test, Rey- Osterrieth complex Figure Test	Isolated CCA	10 years of age	5 – lost to follow-up 1 – additional anomalies were diagnosed postnatally (fetal alcohol syndrome) 11 – follow-up until the age of 10; no patient present epilepsy, all cases had normal neurological examination, neurodevelopment (FSIQs) was in the normal lower range despite having more difficulties with visual-motor skills and difficulties in perception, analysis, and synthesis of a complex, slow learning; short-term memory was in the normal range No behavioral problems were noted
Mangione et al. [24] Prospective France	88 cases/50 months (average follow-up 30–74 months)	CDI	Isolated ACC additional anomalies were diagnosed postnatally in 15%	5 years	60 – TOP 1 – intrauterine fetal death 1 – excluded late-onset follow-up 14 months 4 – additional anomalies were diagnosed postnatally 22 – followed up: 4 – had neurodevelopmental delay 18 – normal neurodevelopment
Cignini et al. [25] Prospective Italy	17 cases/4 years	Binet-Simon Scale revised from Stanford	Isolated complete ACC	4 years	1 – TOP 1 – lost to follow-up 2 – excluded due to associated abnormalities 12 – regular psychomotor and cognitive development 1 – mild hypotonia, coordination deficit, and mild degree of mental retardation
Ghi et al. [26] Retrospective Italy	6 cases/3–8 years	Standard neurologic examination	Hypoplasia and partial agenesis	3 years	4 – TOP 1 – normal development at 8 years of age 1 – normal development at 3 years of age

Quel bilan réaliser en post-natal ?

- Confirmation du caractère isolé ou non de l'anomalie du CC
 - Examen clinique neurologique + recherche de dysmorphies
 - Echographie trans fontanellaire
 - IRM cérébrale
 - Génétique

IRM post-natale

- Détection d'anomalies non décelées en antenatal
 - Anomalies corticales – hétérotopies = anomalies manquées le + souvent sur mise au point anténatale (+ anomalies fosse postérieure)
 - Variable selon qualité et timing US et IRM anténatale
 - **16-33%** d'anomalies supplémentaires décelées sur IRM néonatale

Author	Year	Cases (n) ^a	Type of prenatal examination	Duration of follow-up(range)	Diagnosed as not isolated postnatally (n (%))
Li ¹⁴	2012	9	USS and MRI	1-5 y	3 (33.3)
Moutard ^{18,19b}	2003/2012	17	USS and MRI	3-10y	0 (0)
Mangione ²⁷	2011	23	USS and MRI	2, 5-6, 2 y	4 (17.4)
Ghi ⁷	2011	4	USS and MRI ^c	1-10 y	1 (25)
Manfredi ²⁸	2010	6	MRI	-	1 (16.6)

IRM et pronostic

- Etude italienne monocentrique 2021
- 50 Fœtus avec ACC isolée anténatale
 - Diagnostic US
 - IRM 21-34 SA
- 36 IRM post-natal
 - 21% anomalies supplémentaires non décelées
 - Moins bon pronostic ND chez ceux avec anomalie post natale décelée

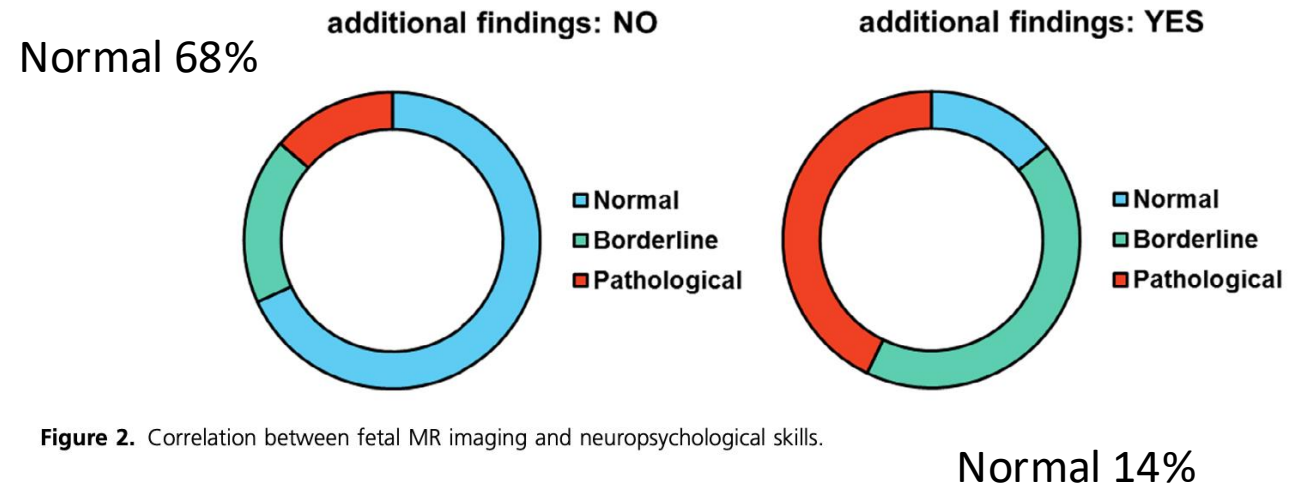
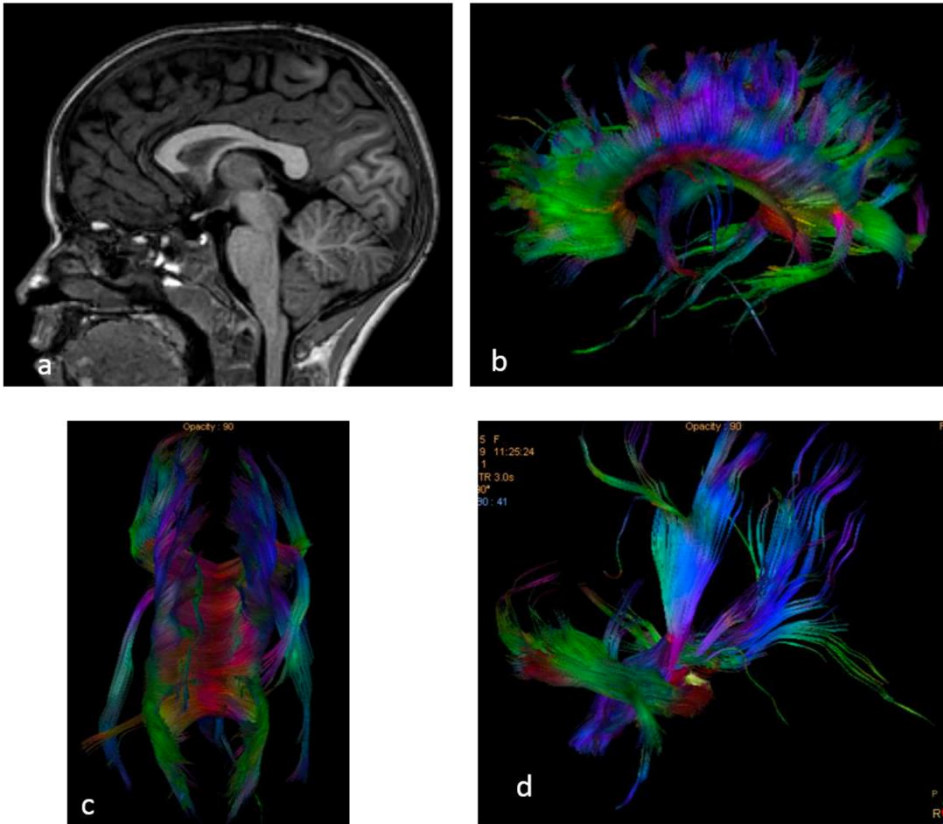


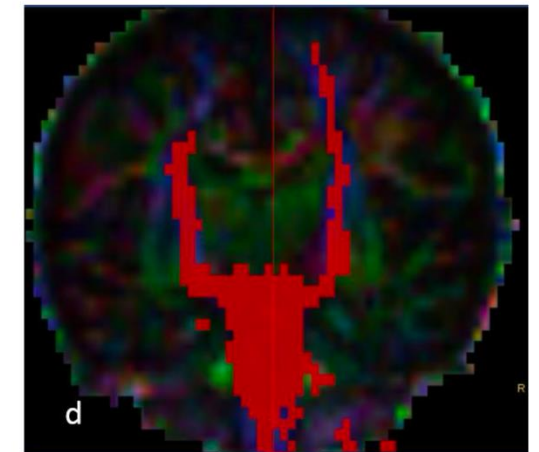
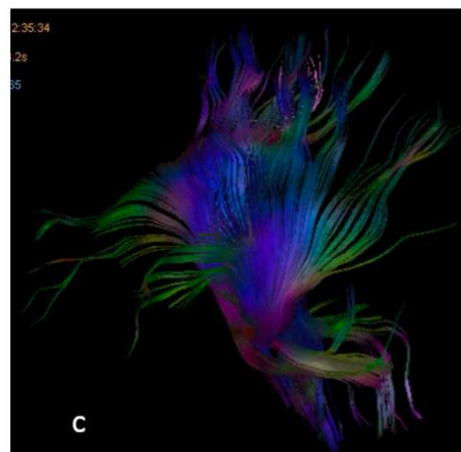
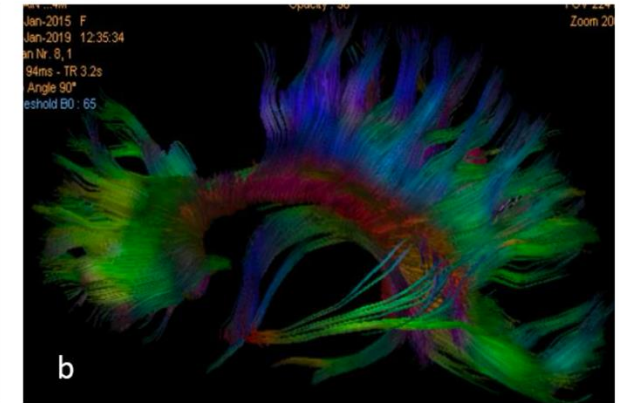
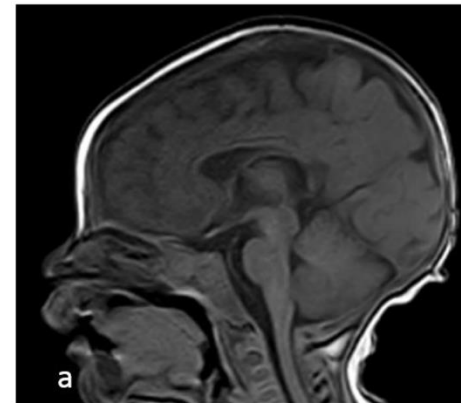
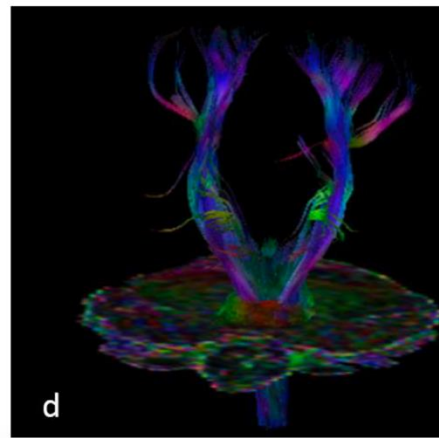
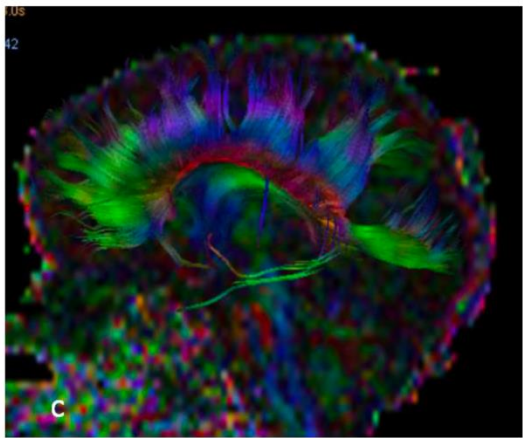
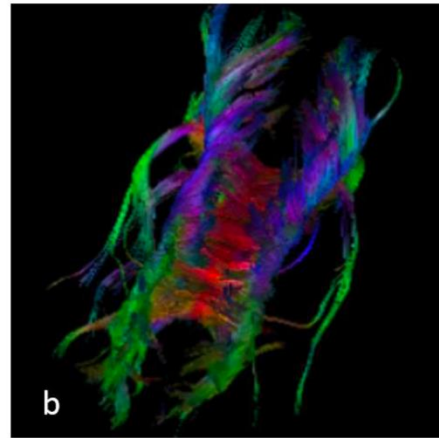
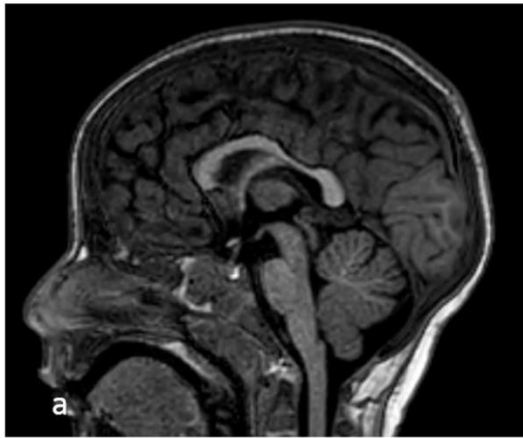
Table 3. Association between additional postnatal MRI findings and neuropsychological skills.

IRM post natale

- Apport de la tractographie / DTI (diffusion tensor imaging)



- Cartographie de la substance blanche cérébrale
- Dans le cas des anomalies du corps calleux
 - Précise la localisation exacte des anomalies
 - Futur : corrélation clinique/amélioration prédiction du pronostic ?



- Série égyptienne de 115 patients de 2-12 ans avec anomalies du corps calleux
 - Limitations – Hétérogénéité de la cohorte :
 - 100 dysgénésies – 15 agénésies complètes
 - Isolées ou associées à d'autres anomalies cérébrales
 - Pas d'info sur les diagnostics génétiques

Table-3: Prevalence of Associated brain anomalies in patients.

Associated anomalies	Complete AgCC n= 15	Partial AgCC or dysgenesn=100
Brainstem anomalies	1 (6. 7%)	0 (0 %)
Cerebellar anomalies	5 (33 %)	18 (18%)
Colpocephaly	3 (20 %)	11 (11%)
Septal anomalies	2 (13%)	9 (9%)
Cysts	6 (40 %)	10 (10 %)
Cortical dysplasia	1 (6.7 %)	3 (3 %)
Migration anomalies	2 (13)	4 (4 %)
Dandy- Walker complex	2 (13 %)	8 (8 %)
Hippocampal anomalies	2 (13 %)	2 (2 %)
Probst bundles	7 (47 %)	3 (3 %)
White matter anomalies	4 (26 %)	8 (8 %)
Holoprosencephaly	1 (6.7%)	4 (4 %)
Polymicrogyria	1 (6.7%)	6 (6 %)
Chiari malformation	2 (13 %)	1 (6.7%)

AgCC: agenesis of the corpus callosum; More than one anomaly in the same patient.

Table-1: Baseline characteristics of patient's cohort.

Demographic data	Number (%)
Total number	115
Age, year	2-12
Female /Male	73/42
Symptoms	
Social & behavioral disorders	37 (32 %)
Developmental delay	24 (20 %)
Seizures	21 (18%)
Delayed speech	18 (15.6 %)
Mental retardation	15 (13 %)
Hypotonia/Flaccidity	11 (9.5 %)
Spasticity	7 (6 %)
Dysmorphic facies	2 (1.7%)
Visual abnormalities	1 (0.8)

More than one symptom in the same patient.

- Mise en évidence de corrélation entre zone des pertes de fibres et profil clinique
 - Corps CC entier ou atteinte caudale > retard de développement, épilepsie
 - Défect fronto-rostral > ADHD, autisme

Table-4: Fiber tractography findings and segmental callosal defects and its relation to clinical presentations.

Symptom	Whole body fiber loss	Fronto-rostral fiber loss	Caudal fiber loss	P- value
Social and behavioral disorders	-	+	-	< 0.001
Developmental delay	+	-	+	< 0.002
Seizures	+	-	+	< 0.001
Delayed speech	+	-	+	< 0.05
Mental retardation	+	+	-	< 0.02
Hypotonia/Flaccidity	-	-	+	< 0.05
Spasticity	-	-	+	< 0.05

For comparing quantitative data, Kruskal Wallis test and Mann Whitney tests were performed. A probability value (p=0.005) was considered statistically significant.

Bilan génétique

- Selon bilan déjà réalisé en anténatal :
 - Caryotype standard
 - CGH Array
 - Panels ciblés « malformations cérébrales »
 - Analyses orientées si anomalies associées
 - **Exome** en trio
 - **+20 à 40%** de diagnostic par rapport au caryotype/CGH
 - Rendement diagnostique 47% dans les ACC associées à autres anomalies, 33% si isolées
 - A rediscuter selon l'évolution du patient et des connaissances en génétique

Mustafa et al 2024

Suivi neurodéveloppemental

- Pas de recommandations officielles pour modalités
- Intérêt d'un suivi neurodéveloppemental largement admis
 - Pronostic variable des ACC isolées
 - Anomalies plus fréquemment retrouvées par rapport à la population générale
 - Troubles motricité fine, coordination
 - Retard de langage
 - Difficultés d'apprentissage
 - ADHD, troubles comportementaux
 - Autisme
 - Epilepsie
 - Troubles visuels
- Intérêt d'un suivi prolongé

Bernardes da Cunha et al., 2021
D'Antonio et al., 2016
Tsai and Shinar, 2023

Table 2. Neuropsychological, linguistic, behavior, and academic skills in 38/50 subjects over the age of 6 years.

Skills*	Normal	Borderline	Pathological
Intellectual Function	19 (50%)	11 (29%)	8 (21%)
Motor Abilities	16 (42%)	3 (8%)	19 (50%)
Visual-Motor Integration	22 (58%)	0	16 (42%)
Memory	16 (42%)	0	22 (58%)
Executive Functions	24 (63%)	7 (18.5%)	7 (18.5%)
Language	15 (39%)	15 (39%)	8 (22%)
Behavior	30 (79%)	0	8 (21%)
Academic abilities (reading, writing, calculation)	18 (47%)	11 (29%)	9 (24%)

*For specific and detailed tests see methods section.

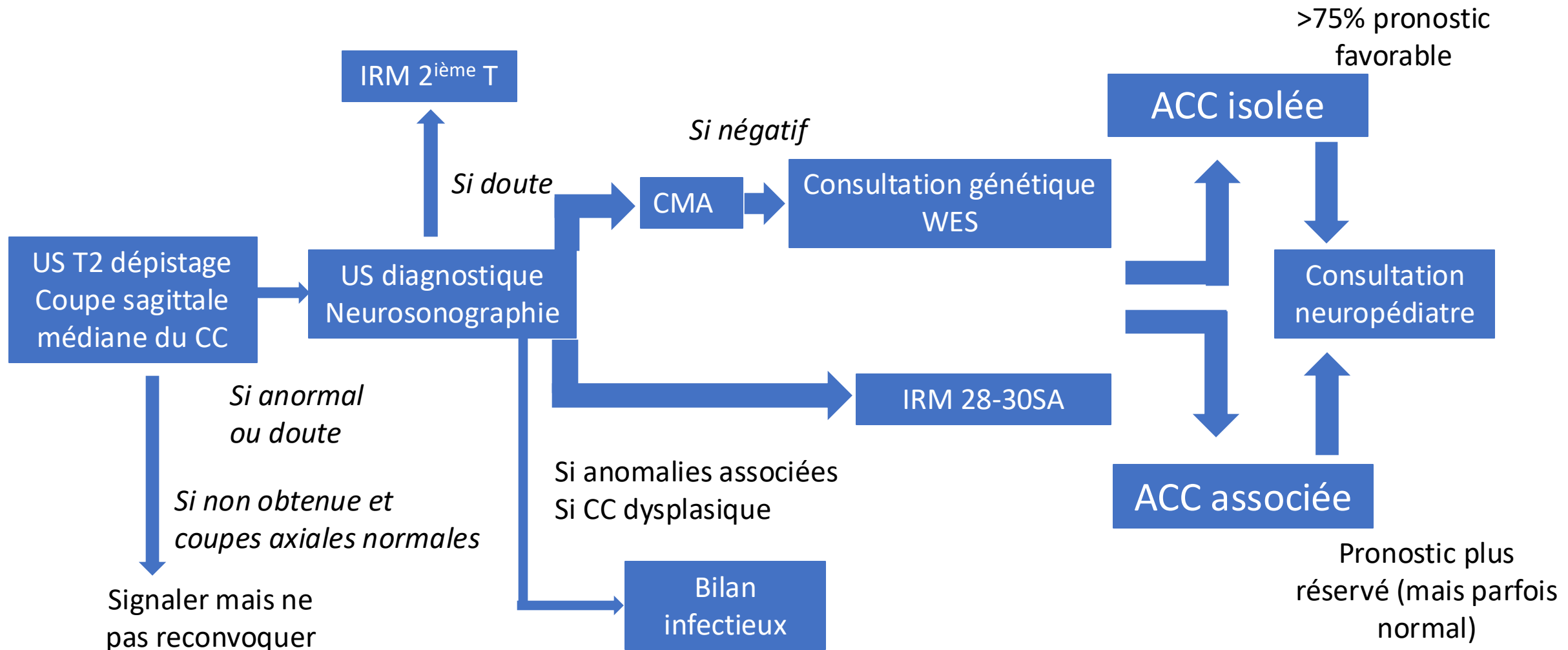
Romaniello et al 2021

Prise en charge

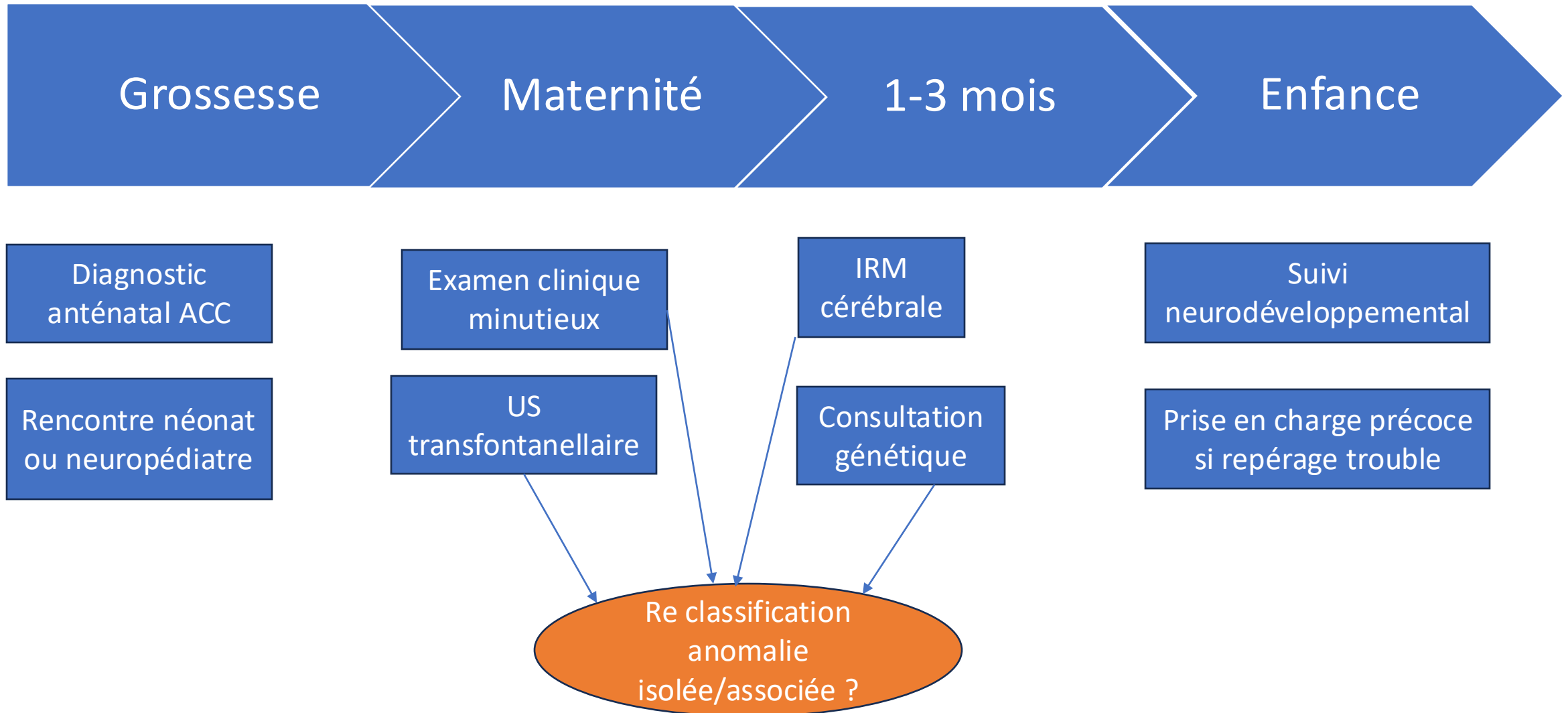
- Prise en charge symptomatique en fonction de l'évolution
 - Suivi spécialisé si anomalies associées
 - Ex : Neurochirurgie si hydrocéphalie
 - Prise en charge symptomatique en cas de difficultés neurodéveloppementales
 - Kiné (40%)
 - Logopédie (45%)
 - Adaptations enseignement (24%)
- Détection pour prise en charge précoce
 - Plasticité cérébrale
 - Impact environnemental...

Romaniello et al 2021

Prénatal



Postnatal



Conclusions

- Entité anatomique – grande hétérogénéité phénotype clinique
- Lorsque le bilan prénatal est normal : 65-75% d'outcome favorable
- Pronostic influencé par :
 - Anomalies associées, cérébrales et extra-cérébrales
 - Diagnostic génétique
- **Perspectives pour une meilleure prédiction de l'outcome :**
corrélation entre l'anatomie – la génétique – la clinique
 - **Neurosonographie / IRM avec tractographie - DTI pré et post natal**
 - **Exome**
 - **Suivi des enfants à long terme avec registre**

Merci pour votre attention !

