

Artículo Original

Síndrome de Dandy Walker

Dra. Norys García Rodríguez, Dr. Juan Suárez González**, MSc Dr. Mario Gutiérrez Machado***, Dr. Eliécer Anoceto Amiñoa*****

Resumen

Se presenta un caso de diagnóstico prenatal compatible con un Síndrome de Dandy Walker, malformación congénita caracterizada por un tipo de hidrocefalia extraventricular que se produce probablemente por atresia en los agujeros de Lushka y Magendie o a nivel del 4to ventrículo. En el ultrasonido de pilotaje genético a las 22 semanas de gestación se constatan alteraciones incompatibles con la vida que sugieren un asesoramiento genético; que una vez recibido la pareja decide la interrupción del embarazo. Se produce la interrupción por el método del misoprostol y se expulsa un feto femenino con malformaciones congénitas compatibles con el diagnóstico previo. La madre tiene antecedentes de anemia y déficit de ácido fólico. Actualmente está estudiándose por Hematología por el riesgo preconcepcional.

Palabras claves: malformación congénita/ diagnóstico prenatal/ hidrocefalia.

Introducción

El Síndrome de Dandy Walker es un tipo de hidrocefalia extraventricular que se produce probablemente por atresia en los agujeros de Lushka y Magendie o a nivel del 4to ventrículo.

Esta poco frecuente malformación congénita ha recibido numerosas denominaciones a lo largo de la historia:

**MSc Especialista de segundo grado en Imagenología. Profesor Auxiliar ISCM de Villa Clara. Master en Atención integral a la mujer. Hospital Universitario Ginecoobstétrico Mariana Grajales. Villa Clara.*

***MSc Especialista de segundo grado en Obstetricia y Ginecología. Profesor Auxiliar del ISCM de Villa Clara. Hospital Universitario Ginecoobstétrico Mariana Grajales. Villa Clara.*

****MSc Especialista de segundo grado en Obstetricia y Ginecología. Profesor Instructor del ISCM de Villa Clara. Hospital Universitario Ginecoobstétrico Mariana Grajales. Villa Clara.*

*****Dr. Eliécer Anoceto Amiñoa. Especialista de segundo grado en Anatomía Patológica. Profesor Auxiliar.*

Abstract

A case of a probable dandy walker syndrome is presented with a congenital extraventricular hydrocephaly that is due to atretic Lushka and Magendie orifices or atresia at the level of the 4th ventricle. A genetic ultrasonography at 22 weeks of gestational age corroborates the abnormalities found and the parents opted for termination of the pregnancy which is induced using misoprostol obtaining a female fetus with congenital abnormalities compatible with dandy walker syndrome. The mother has a history of anemia and folic acid deficiency. Currently the patient is in a preconceptional advice program.

Key words: congenital malformation, prenatal diagnosis, hydrocephaly

Síndrome o Malformación de Dandy Walker, quiste de Dandy Walker, deformidad de Dandy Walker, atresia de los agujeros de Luschka y Magendie, dilatación del IV ventrículo, anomalía de la porción rostral del vermis, malformación de Luschka y Magendie, lo que se corresponde, en ocasiones, a descripciones de los hallazgos patológicos encontrados; incluso se ha introducido el término “variante de Dandy Walker” para señalar formas menos severas del cuadro. Para nosotros lo más adecuado es identificar la entidad como Síndrome de Dandy Walker (SDW), pues se trata de un conjunto de síntomas y signos secundarios a una disemбриogenesis del cerebro medio y por tanto las alteraciones anatómicas que aparecen dependen de la severidad del trastorno malformativo.

Otro aspecto de debate son los componentes que caracterizan el SDW; para la mayoría de los autores hay una tríada característica y que no puede faltar caracterizada por un IV ventrículo quístico, una fosa posterior agrandada y la presencia de una aplasia o hipoplasia cerebelosa; algunos han incluido otros elementos como son la atresia de los agujeros de Luschka y Magendie, lo que puede no estar presente; otros mencionan como parte del cuadro la presencia de hidrocefalia y/o elevación de la tórula y el tentorio; pero estas alteraciones son consecuencia de la malformación^(1,2).

En la actualidad no existen dudas del origen embrionario del SDW debido a insultos que afectan el desarrollo de los hemisferios cerebelosos y el IV ventrículo, aunque no se han podido determinar el motivo por los que se producen estos trastornos.

Teniendo en cuenta la diversidad de criterios exponemos los que recomendamos utilizar para diagnosticar el SDW, donde lo esencial es la presencia de un IV ventrículo quístico y la hipoplasia del vermis cerebeloso; el grado de severidad de la malformación determinará la cuantía de las otras alteraciones ^(3,4)

Hay un IV ventrículo quístico, esto es esencial para el diagnóstico, algunos autores se refieren a la presencia de un quiste en la fosa posterior y esto tiende a confundir, en el SDW repetimos el IV es el quiste.

Presencia de grados variables de displasia del vermis cerebeloso, el que puede estar ausente completamente; los hemisferios están desplazados hacia atrás y lateralmente por el quiste.

Existe una fosa posterior amplia, con elevación de la tórula, el seno recto y el tentorio, con la concha del occipital abombada y afinada; la cuantía de estas alteraciones dependen del tamaño del “quiste”.

Cuando coexiste una hidrocefalia puede ser secundaria a la obstrucción de la circulación del líquido céfalo-raquídeo o bloqueo del espacio subaracnoideo, en un 15% de los enfermos por estenosis del acueducto de Silvio y en algunas ocasiones por atresia de los agujeros de Luschka y Magendie.

El tallo cerebral puede estar hipoplásico a nivel de la región pontina lo que se relaciona con el grado de hipoplasia cerebelosa y cuando el “quiste” es muy grande comprimido.

El SDW es consecuencia de un trastorno en el desarrollo embriológico del cerebro medio que ocurre durante el primer trimestre del embarazo y hasta los momentos actuales, que sepamos, no se ha podido establecer el o las causas que inducen la malformación; sin embargo se mencionan algunos factores predisponentes como la rubéola, las infecciones por citomegalovirus y toxoplasmosis; así como el uso de la warfarina, el alcohol y de isotretinoína ⁽²⁴⁾.

Se han reportado casos familiares; pero el riesgo de ocurrencia en gemelos es bajo, de alrededor del 5%. Debido a la frecuente asociación a otras malformaciones se han

invocado factores genéticos y se han reportado la presencia de diversas alteraciones cromosómicas: 3q+, 5p+, 6p+, 8p+, 8q+, 9p+, 17q+, triploidía ^(2,5).

Aproximadamente el 68% de los enfermos presenta una o más malformaciones asociadas ⁽⁶⁾ que pueden estar situadas dentro y fuera del Sistema Nervioso Central (SNC), las que presentan gran repercusión negativa sobre la evolución de estos enfermos. Las anomalías neurales que con mayor frecuencia se asocian al SDW son: holoprosencefalia, polimicrogiria, microcefalia, esquizen-cefalia, poroencefalia, agenesia del cuerpo calloso, lipoma del cuerpo calloso, estenosis del acueducto de Silvio, trastornos de la migración cerebelosos, heterotopías del núcleo olivar inferior, trastornos de la decusación del haz piramidal, encefalocele occipital, espina bífida, siringomielia, siringobulbia, quiste dermoides, espina bífida, lipoma espinal, aneurisma de la vena magna de Galeno ⁽⁷⁾, lo que sugiere que las mismas son parte de las alteraciones del desarrollo general de la línea media y que ocurren en las seis primeras semanas de gestación.

Entre las no neurológicas están: angiomas faciales, labio leporino, macroglosia, paladar hendido, dismorfias faciales, hamartoma lingual, coloboma, disgenesia de retina, microftalmía, catarata, defectos septales cardíacos, persistencia del conducto arterioso, coartación de la aorta, dextrocardia, albinismo, melanosis neurocutánea, anomalías vertebrales, alteraciones cromosómicas, riñones poliúísticos, polidactilia, sindactilia, con franco predominio de las orofaciales; por último se ha reportado la asociación con síndromes complejos como los de Shah-Waardenburg, Rubinstein-Taybi, Cornelia-Lange, Meckel-Gruber, Klippel-Feil, Kallmann, así como con craneosinostosis complejas ^(1,5,7,8).

Las manifestaciones clínicas del SDW dependen de tres factores: en primer lugar de la severidad del SDW, es decir el tamaño del quiste, el grado de hipoplasia cerebelosa, la presencia o no de atresia cerebelosa; en segunda instancia las malformaciones asociadas presentes ya sean del SNC o de otros órganos o sistemas y por último la edad y el momento en que se produce el diagnóstico.

Lo ideal es el diagnóstico prenatal (intraútero), lo que parece puede lograrse en la cuarta parte de los casos ⁽⁹⁾ y una vez verificado el diagnóstico proponer a la familia la interrupción del embarazo, para estos fines habría que realizar estudios ultrasonográficos a todas las madres en riesgo.

La mayoría de los enfermos debutan durante la lactancia, las manifestaciones clínicas en términos generales son el aumento del perímetro cefálico (PC), los síntomas y signos

secundarios al grado de hidrocefalia, así como el retardo en el desarrollo psicomotor. Un 80% de los pacientes nacen con un PC normal; pero al año de edad el 80% presenta una ventriculomegalia.⁽¹⁰⁾

Presentación del caso

Paciente EMR, de 32 años, antecedentes de anemia por déficit de hierro, Gesta 3 Para 1 con 22 semanas de gestación que acude a realizarse ultrasonido de pilotaje genético según Programa Nacional de Detección de enfermedades genéticas.

Figura1.



La paciente refiere el antecedente de anemia y un déficit de ácido fólico en estudio. En el ultrasonido se informa dilatación del IV ventrículo y otras alteraciones malformativas (figura 1 y 2) por lo que se decide asesoramiento genético.

Figura2.



Posterior a ello se decide la interrupción de la gestación por el método del misoprostol.

Se expulsa 48 horas más tarde un feto femenino, con manifestaciones macroscópicas compatibles con el Síndrome de Dandy Walker. (figuras 3 y 4).

Figura 3



Figura 4



Conclusiones

Se presenta un caso de diagnóstico prenatal del Síndrome de Dandy Walker. Se anexan imágenes ultrasonográficas del diagnóstico prenatal y fotografías tomadas al feto en Anatomía Patológica.

REFERENCIAS

1. Agarwal R, Aggarwal K, Kabra M, Deorari AK. Dandy Walker malformation in Rubinstein - Taiby syndrome: a rare association. *Clin Dysmorphol* 2002; 11: 223-224.
2. Alanay Y, Akta D, Utine E, Talim B, Öndero L, et al: Is Dandy-Walker malformation associated with distal 13q deletion syndrome? Findings in a fetus support Genetics Part A 2005; 136A:265,268.
3. D'Addario V. The role of ultrasonography in recognizing the cause of fetal ventriculomegaly. *J Perinat Med* 2004; 34(1):5-12.
4. Ecker JL, Shipp TD, Bromley B, Benecerraf D. The sonographic diagnosis of Dandy Walker and Dandy Walker variant: associated findings and outcomes. *Prenat Diag* 2000, 20(4)328-332.
5. Erdal M, Plikciough AC, Bikmaz K, Cosar M. Dandy Walker complex and syringomyelia in a adult: case report and discussion. *Neurosurgery* 2003; 52(6):1504-1505.
6. Kawaguchi T, Jokura H, Kusaka Y, Shirane R, Yoshimoto T. Intraoperative direct neuroendoscopic observation of the aqueduct in D malformation. *Acta Neurochir (Wien)* 2003; 145:63-67.
7. Kemel K, Ramos D, Carrillo D, Beltran D: Síndrome Dandy Walker, a propósito de un caso. WWW: *RevistaCiencias.com*, 2006.
8. Mena-Cedillos CA, Valencia-Herrera AM, Arroyo-Pineda AI et al. Neurocutaneous melanosis in association with the Dandy Walker complex complicated by melanoma: report of a case and literature review. *Pediatric Dermatol* 2002; 19:237-242.
9. Ribeiro VT, Botelho LF, Lopes AC et al. Choroidal type aneurysmal malformation of the vein Gain a adult. *Acta Med Port* 2003; 16:217-220.
10. Sawaya R, McLaurin RL. Dandy-Walker syndrome: clinical analysis of 23 cases. *J Neurosurg* 2002; 55:89-98.