

# Dandy Walker: reporte de un caso

Dra. Silvana Santamaría Robles<sup>1</sup>, Dr. Santiago Chávez Iza<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Hospital Carlos Andrade Marín, Universidad San Francisco de Quito - Posgradista B4, Ginecología-Obstetricia

<sup>2</sup> Hospital Carlos Andrade Marín - Coordinador de la Unidad de Medicina Materno Fetal

Correspondencia:

Dr. Santiago Chávez – ichavez@iess.gob.ec

Recibido: 14/04/2014

Aceptado: 19/11/2014

## RESUMEN

**Introducción:** la malformación de Dandy-Walker es una alteración congénita que compromete el cerebelo y el cuarto ventrículo. Esta condición se caracteriza por agenesia o hipoplasia del vermis cerebeloso, dilatación quística del cuarto ventrículo y alargamiento de la fosa posterior. Aproximadamente el 80% de los pacientes presenta hidrocefalia.

La triada característica de la malformación de Dandy-Walker que consiste: agenesia parcial o completa del vermis, dilatación quística del cuarto ventrículo y alargamiento de la fosa posterior. El diagnóstico prenatal es preferible realizarlo luego de las 18 semanas, el postnatal se hace con ultrasonido transfontanelar, resonancia magnética y tomografía axial computarizada. El tratamiento de esta patología está basado en el manejo de la hidrocefalia.<sup>1</sup>

**Caso:** a continuación presentamos un caso clínico de Dandy Walker de la Unidad de Medicina Materno Fetal del Hospital Carlos Andrade Marín de Quito.

**Palabras clave:** síndrome de Dandy-Walker, cisterna magna, hidrocefalia, fosa craneal posterior.

## ABSTRACT

**Introduction:** Dandy-Walker malformation is a rare congenital disease involving the cerebellum and the fourth ventricle. This condition is characterized by agenesis or hypoplasia of the cerebellar vermis, cystic dilatation of the fourth ventricle, and enlargement of the posterior fossa. Approximately 80% of patients have hydrocephalus.

Dandy-Walker malformation was described by Dandy and Blackfan in 1914. The characteristic triad of Dandy-Walker malformation is consisting of complete or partial agenesis of the vermis, cystic dilatation of the fourth ventricle and an enlarged posterior fossa. The prenatal diagnosis of Dandy-Walker malformation is better after 18 weeks of gestation. After birth it is best diagnosed with the help of transfontanelar ultrasound, magnetic resonance imaging, and computerized axial tomography. The treatment for this condition is based in the management of hydrocephalus.<sup>1</sup>

**Case:** below is a case report of Dandy Walker at the Maternal Fetal Medical Unit of the Carlos Andrade Marín Hospital in Quito.

**Keywords:** Dandy-Walker syndrome, cisterna magna, hydrocephalus, posterior cranial fossa.

## INTRODUCCIÓN

Las anomalías del Sistema Nervioso Central (SNC) son frecuentes y pueden llegar a representar hasta el 15% del total de anomalías congénitas. Los defectos del SNC con tubo neural intacto son poco frecuentes, entre ellos constan los defectos de la fosa posterior que se presentan en 1 de cada 30.000 nacidos vivos aunque su prevalencia real es desconocida debido a la infraestimación del diagnóstico prenatal.

La malformación de Dandy Walker es una rara enfermedad congénita caracterizada, originalmente, por ventriculomegalia, cisterna magna aumentada de tamaño y agenesia parcial o completa del vermis cerebeloso. El "complejo Dandy Walker" incluye a la malformación, la variante y la megacisterna magna con pequeñas variaciones entre estas.

La valoración mediante ecografía de las estructuras de la fosa posterior se ha integrado dentro del screening morfológico del segundo trimestre. La detección de anomalías que afectan a dichas estructuras permite su valoración prenatal.

El propósito de este trabajo es reportar un caso de esta patología registrado en la Unidad de Medicina Materno Fetal del Hospital Carlos Andrade Marín.<sup>2</sup>

## CASO CLÍNICO

El 22 de julio de 2011 fue remitida de la ciudad de Ibarra una mujer de 35 años, ama de casa, analfabeta, casada, procedente de Otavalo, raza mestiza. Cursaba un embarazo de 34,2 semanas, con hallazgos ecográficos sospechosos de malformación de Dandy Walker y amenaza de parto pretérmino. Por esta razón, se solicita evaluación por Alto Riesgo Obstétrico (ARO) del HCAM y se decide su ingreso para estudio del caso.

**Paciente sin antecedentes patológicos importantes,** gestaciones 9, partos: 8. Test de O'Sullivan no se realizó, recibió maduración pulmonar 21 y 22 de julio con betametasona.

Al examen físico con fondo uterino acorde a la edad gestacional, con feto longitudinal, cefálico, actividad uterina esporádica, FCF (Frecuencia Cardíaca Fetal) 143 lpm, tacto vaginal: cérvix dilatado 1 cm, secreción genital compatible con vaginosis, para lo que se inició tratamiento con clindamicina.

### Exámenes

Biometría hemática, química sanguínea y EMO normales.

**25 de julio de 2011**

Ecografía realizada en la UMMF describe un feto único, cefálico, peso 2205 g, líquido amniótico normal, placenta posterior. Cisterna magna amplia de 25 mm, ausencia de vermis cerebelar, aclaramiento de circunvoluciones, cuerpo calloso presente, riñones normales. Cervicometría de 32 mm. (Figuras 1 y 2).



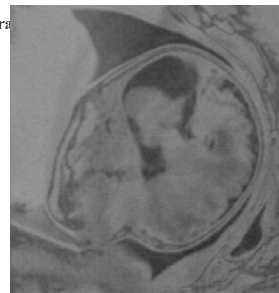
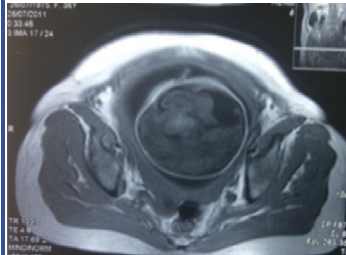
Presencia del cavum del septum pellucidum. UMMF, HCAM

**Figura 2. Ausencia de vermis cerebelar.**

Imagen en cerradura. UMMF, HCAM

**25 de julio de 2011**

RMN fetal: feto único longitudinal izquierdo, placenta fúndica posterior, líquido amniótico normal. Se identifica fosa posterior y megacisterna magna amplia, esta última en comunicación con cuarto ventrículo por hipogenesia del vermis, elevación de la tórula y el tentorio. Presencia del cavum del septum pellucidum. No se aprecia hidrocefalia supratentorial, cuerpo calloso presente. Discreta ectasia renal izquierda materna (Figuras 3 y 4).

**Figura 3. RMN fetal. Servicio de Imagenología, HCAM.****Figura 4. RMN fetal. Servicio de Imagenología, HCAM.****Alta el 28 de julio de 2011 para control posterior por consulta externa.**

Reingresa el 16 de agosto de 2011 con embarazo de 37,5 semanas luego de presentar actividad uterina y trauma obstétrico por volcamiento de vehículo en el que viajaba.

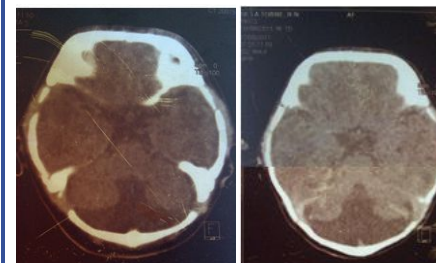
Se encuentra a feto con fcf de 119 lpm, actividad uterina de 1 en 10 minutos, tacto vaginal con cérvix dilatado 3 cm. Se decide terminación del embarazo por cesárea. Se recibe recién nacido vivo, masculino, peso 3340 g perímetro cefálico 36 cm, APGAR 8-9, fontanela normotensa.

**16 de agosto de 2011**

Ultrasonido transfontanclar: estructuras intracraneales dentro de parámetros ecográficos normales. Sistema ventricular sin dilataciones. Surcos y cisuras son normales.

**18 de agosto de 2011**

TAC de cráneo simple: en el parénquima cerebral no se observan lesiones ocupantes de espacio. Sistema ventricular de configuración habitual. Relación sustancia gris-blanca conservada, presencia de fosa posterior grande con hemisferios cerebelosos abiertos lateralmente y desplazados hacia delante, lesión quística que comunica con el cuarto ventrículo, vermis de cerebelo hipoplásico (Figura 5).

**Figura 5. TAC de cráneo simple.**

Servicio de Imagenología, HCAM

Acudió a control en Neurología al mes de edad, con perímetro cefálico de 38 cm en percentil 50, reflejos arcaicos presentes y simétricos, tono muscular adecuado, fontanela anterior abierta, normotensa.

**DISCUSIÓN**

La malformación de Dandy Walker consiste en una alteración en el desarrollo embriológico, compuesta por una asociación de anomalías en el sistema nervioso central (SNC).<sup>3</sup>

El complejo Dandy Walker es una malformación congénita rara de la fosa posterior que se clasifica como:<sup>2, 4, 5</sup>

- Malformación Dandy Walker: dilatación quística del cuarto ventrículo, agenesia parcial o total de vermis cerebelar y agrandamiento de la fosa posterior.
- Variante Dandy Walker: masa quística en fosa posterior con hipoplasia variable del vermis cerebelar sin agrandamiento de la fosa posterior.
- Megacisterna magna: cisterna magna aumentada de tamaño con integridad del cerebelo y cuarto ventrículo.

El término malformación de Dandy Walker fue sugerido para describir el ensanchamiento quístico del cuarto ventrículo asociado con agenesia total o parcial de vermis.<sup>6</sup>

Signos característicos:

- Agenesia completa o parcial del vermis.
- Dilatación quística del cuarto ventrículo.
- Alargamiento de la fosa posterior con desplazamiento superior del tentorio.
- Rotación antihoraria del vermis hipoplásico.

### Historia

Esta malformación fue descrita inicialmente por Dandy y Blackfan en 1914. Más tarde, Taggart y Walker, en 1942, señalaron que el defecto era causado por una atresia congénita de los forámenes de Luschka y Magendie.<sup>1</sup>

Pero no fue hasta 1954 en que Benda propone denominar al cuadro síndrome de Dandy Walker después de estudiar seis pacientes, comprobando que la entidad se debe a un desarrollo embriológico anormal del cerebro medio y no necesariamente a la atresia de los citados agujeros.<sup>7, 7, 8</sup>

### Epidemiología

La incidencia de malformación de Dandy Walker es 1 caso por 25 000 – 35 000 nacidos vivos en Estados Unidos. Es más frecuente en el sexo femenino, con relación 3:1.<sup>9</sup>

Un 29% se asocia con alteraciones en el cariotipo. Las tasas de mortalidad son de un 12 - 50% y relacionadas con anomalías congénitas producen un 83% de muertes posnatales.

La mortalidad incrementa cuando hay hipoplasia aislada del vermis.<sup>10, 11</sup>

Se desarrolla ventriculomegalia en más del 80% de los casos, especialmente en la etapa posnatal.<sup>4, 6</sup>

Esta malformación es una de las tres causas principales de hidrocefalia infantil, causando entre un 4 a 12% de todos los casos, siendo las otras causas la estenosis del acueducto de Silvio y la Malformación de Chiari.<sup>12</sup>

Esta malformación puede asociarse a otras malformaciones genéticas, pudiendo ocurrir en el contexto de variadas alteraciones cromosómicas: trisomía 13, trisomía 18, trisomía 21 y otras.<sup>13</sup>

La malformación de Dandy Walker se relaciona frecuentemente con otras anomalías intracraneales como agenesia del cuerpo caloso, holoprosencefalia, encefaloceles occipital y anomalías oculares. Las anomalías extracraneales incluye: riñones poliquísticos, defectos cardiovasculares, polidactilia y paladar hendido.

Estudios posnatales indican que la incidencia de malformaciones asociadas va del 50 al 70%.<sup>4</sup> En ausencia de un síndrome reconocible, el riesgo de recurrencia en embarazos subsecuentes es 1-5%.

### Etiología

Los factores genéticos juegan un papel importante en la etiología de esta condición. Generalmente se presenta como casos esporádicos lo que ha llevado a plantear que esta sería una malformación aislada,

aparentemente no hereditaria. Sin embargo, se han descrito casos de recurrencia especialmente con antecedentes de consanguinidad paterna siguiendo un patrón de herencia autosómico recesivo, por lo que no está muy claro aún cuál sería la verdadera forma de herencia de esta patología.<sup>14</sup>

Dentro de los factores de riesgo hay un dudoso rol de factores ambientales, principalmente dado por infecciones virales, alcohol y diabetes materna. Por tanto, como factor predisponente, se menciona la exposición durante el primer trimestre de la gestación a rubéola, CMV, toxoplasma y alcohol.<sup>15</sup>

### Etiopatogenia

Como se señaló el SDW es consecuencia de un trastorno en el desarrollo embriológico del cerebro medio que ocurre durante el primer trimestre del embarazo y hasta la actualidad, 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 toxoplasma; así como el uso de la warfarina, el alcohol y de isotretinoína.<sup>8, 15</sup>

Originalmente se pensó que la atresia del foramen de Luschka y Magendie era la causa de la dilatación del sistema ventricular.<sup>16</sup> Posteriormente otros autores observaron que la atresia de este foramen no estaba presente en todos los casos y propusieron que la malformación podría ser causada por un desbalance en la producción de líquido entre el tercer ventrículo, los ventrículos laterales y el cuarto ventrículo.

La producción de líquido aumentada en los ventrículos llevaría a la dilatación y herniación del rombencéfalo. La dilatación sería mayor a nivel del cuarto ventrículo, lo cual le daría la apariencia quística a la fosa posterior, y por compresión llevaría a una hipoplasia del vermis cerebeloso.<sup>5</sup>

### Clínica

Las manifestaciones clínicas dependen de tres factores: en primer lugar de la severidad de la malformación, la presencia de anomalías asociadas y la edad o el momento del diagnóstico.

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.

Después del cierre de las fontanelas y suturas las manifestaciones clínicas son las de hipertensión endocraneana secundaria a la hidrocefalia, a lo que agregan ataxia, espasticidad y pobre control motor de los movimientos finos.

La mitad de los pacientes presentan un retardo mental, hecho relacionado con el grado de hipoplasia del vermis; un 15% puede presentar crisis convulsivas.<sup>8</sup>

### Diagnóstico prenatal

El diagnóstico prenatal ultrasonográfico de la malformación de Dandy Walker es difícil hasta el inicio del segundo trimestre debido a que el cuarto ventrículo es relativamente grande y el vermis cerebelar aún no está completamente formado, lo que puede dar la falsa impresión de defectos del vermis. Se recomienda escaneo de seguimiento a las 18 semanas o después.

No es fácil establecer prenatalmente el diagnóstico entre megacisterna magna y variante de Dandy Walker, esto se puede resolver con estudios de imagen posnatales.<sup>4</sup> Los criterios utilizados para el diagnóstico ultrasonográfico prenatal del complejo de Dandy Walker incluyen:

Agrandamiento de la cisterna magna: profundidad antero posterior >10 mm, evaluado en una sección oblicua de la calota donde se observe el cavum del septum pellucidum y los pedúnculos cerebrales por delante de la fosa posterior;<sup>5</sup> aplasia/hipoplasia del vermis cerebelar, evidenciada como brecha sonoluscente entre los hemisferios cerebrales en la vista transcerebelar, esta brecha esta contigua al cuarto ventrículo dilatado y se refiere algunas veces continuidad o comunicación entre la cisterna magna y el cuarto ventrículo.

La base anatómica de la brecha en forma de cerradura en ultrasonido no es clara. Aparentemente el desplazamiento lateral de los hemisferios cerebrales puede ser un evento fisiológico en algunos fetos o puede representar una malformación Dandy Walker leve sin patología cerebelar asociada.

El hallazgo de la figura en forma de cerradura no debe ser tomado como único criterio diagnóstico de esta malformación.

En Francia se utiliza la RMN fetal al final del segundo trimestre para un mejor estudio de las malformaciones de la fosa posterior. En el diagnóstico se necesita la búsqueda de anomalías adicionales en el sistema nervioso central y otros órganos.

El estudio citogenético está indicado pues puede ocurrir en el contexto de varios desordenes cromosómicos.<sup>17</sup>

Si bien el asesoramiento para el manejo obstétrico de esta patología es difícil, se sugiere la realización de: ecocardiografía fetal, consulta con neurocirugía pediátrica, control ecográfico cada 2 a 3 semanas.<sup>5</sup>

Resonancia magnética intrauterina y/o al nacer.

#### Diagnóstico posnatal<sup>8</sup>

**TAC sin contraste:** se puede observar el quiste de fosa posterior comunicado con el IV ventrículo; la ausencia total o parcial del vermis cerebeloso; los hemisferios cerebelosos, generalmente hipoplásicos por el fenómeno compresivo, desplazados hacia fuera y adelante.

Cuando coexiste una hidrocefalia las alteraciones propias de la misma, con una tendencia al predominio en los cuernos occipitales.

**RMN:** es el procedimiento diagnóstico de elección pues permite delimitar con exactitud las alteraciones presentes en los cortes axiales, coronales y sagitales, al mismo tiempo posibilita la identificación de las malformaciones asociadas lo que permite una planeación adecuada del tratamiento y ofrecer un pronóstico.

**Ultrasonografía transfontanelar:** recomendado en lactantes, muestra el quiste de fosa posterior, la disgenesia cerebelosa y los elementos característicos de la hidrocefalia.

#### Tratamiento

El tratamiento quirúrgico está reservado para los casos de hidrocefalia. El abordaje quirúrgico directo del "quiste" con resección total o parcial de sus paredes o la fenestración no ofrece buenos resultados y por tanto está abandonado.

Los esfuerzos se han dirigido a la solución de la hidrocefalia lo que puede obtenerse con la colocación de un sistema derivativo de LCR.<sup>8</sup>

#### Pronóstico

El complejo Dandy Walker está asociado con incremento en la incidencia de alteraciones del desarrollo, pero se ha sugerido que el pronóstico a largo plazo se correlaciona mejor con la presencia de otras anomalías.<sup>17,18</sup>

Las tasas de mortalidad por la malformación alcanzan entre un 12-50%; y, asociada con otras malformaciones congénitas, constituye el 83% de la mortalidad postnatal.<sup>1</sup>

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Zuluaga H, Henao KS, Herrera Y, Mejía MV, Prisco L. Malformación de Dandy Walker: reporte de un caso. *Medicina UPB*, 2010; 28(2):147-153
2. Rued C, Rubio R, Folch M, Prat M, López Yarto M, et al. Variante Dandy Walker: clinic case. *Ginecol Obstet Clin*, 2009; 10(3):180-184
3. Sperperato M. Educación médica continua. Malformación de Dandy Walker y sus variantes. *Rev. Arg. de Ultrasonido*, 2007; 6(3):203-206
4. Wg Cdr A Alam, Gp Capt BN Chander, Sqn Ldr M Bhatia. Dandy Walker Variant: Prenatal Diagnosis by Ultrasonography - Case Report. *Med J AFI*, 2004; 60:287-289
5. Giennari MP, Ostrovsky De Dionigi E. Actualización Complejo de Dandy Walker. Evaluación prenatal. *Rev. Arg. Ultrason*, 2008; 7(2):121-125
6. Paladini D, Volpe P. Ultrasound of Congenital Fetal Anomalies Differential Diagnosis and Prognostic Indicators, 2007
7. Benda CE. The Dandy Walker syndrome or the so-called atresia of the foramen Magendie. *J Neuropathol Exp Neurol*, 1954; 13:14-27
8. Goyenechea F, Hodelin R. Síndrome de Dandy Walker. Instituto de Neurología y Neurocirugía, Habana.
9. Rodríguez J, Cabal A. Síndrome de Dandy Walker. *Aten Primaria*, 2010; 42(1):50-51
10. Blaas HG, Eik-Nes SH. First-trimester, diagnosis of fetal malformations. In: Rodeck CH, editor. *Fetal medicine*. 2. ed. Philadelphia: Churchill Livingstone, 2008. p587-588
11. Nyberg DA, Cyr DR, Mack LA, Fitzsimmons J, Hickok D, Mahony BS. The Dandy Walker malformation Prenatal Sonographic diagnosis and its clinical significance. *J Ultrasound Med*, 1988; 7(2):65-71
12. Abdel Salam GM, Shehab M, Eaki MS. Isolated Dandy Walker malformation associated with brain stem dysgenesis in male sibs. *Brain Dev*, 2006
13. Osorio A, Rodríguez JM, Pizarro O, Koller O, Paredes A, Zúñiga L. Complejo de Dandy Walker, experiencia en el Centro de Referencia Perinatal Oriente, Diagnóstico Prenatal. *Rev Chil Ultrason*, 206; 9(4)
14. Bragg TW, St George EJ, Wynne Jones GA, Hockley A, Morton JE. Familial Dandy Walker syndrome: a case report supporting an autosomal inheritance. *Childs Nerv Syst*, 2006; 22(5):539-41
15. Orrison W. Neuroecografía fetal. *Neuroradiología*. Torino: Harcourt, 2000. p312-314
16. Dandy WE. The Diagnosis and treatment of hydrocephalus due to occlusions of the foramina of Magendie and Luschka. *Surg Gynecol Obstet*, 1921; 32:112
17. Phillips J MD, PhD, Mahony, B MD, et al. Dandy Walker Malformation Complex Correlation Between Ultrasonographic Diagnosis and Postmortem, Neuropathology. *Obstet Gynecol*, 2006;107:685-93

18. Santhosh J, Mamatha GP. Dandy-Walker malformation: An incidental finding, Indian J Hum Genet, 2010; 16(1):33-35
19. D'Addario V. Título del trabajo. Ultrasound Rev Obstet Gynecol, 2003; 3:81-92
20. Teksam M. Título del trabajo. Fetal Diagn Ther, 2005; 20:524-527
21. Phillips JJ, Mahony BS, Siebert JR, Lalani T, Fligner CL, Kapur RP. Dandy Walker Malformation Complex, Correlation between ultrasonographic diagnosis and postmortem neuropathology. Ultrasound Rev Obstet Gynecol, 2006; 107(3):685-93