



INFORME DE CASO

Variante de Dandy-Walker asociada a síndrome de Moebius.

Dandy-Walker variant associated with Moebius syndrome.

González Echeverría Kléber Eduardo¹, León San Miguel Gabriel Alberto², Hidalgo Acosta Javier Aquiles³, Salcedo Mite Jorge Leonardo⁴, Campoverde Vargas Erick Alexander⁵, Velasco Rosillo Cesar Jorge⁶.

Recibido: 2022/11/14 Aprobado: 2023/06/30 Publicado: 2023-06-30

CAMBios. 2023, v.22 (1): e872

1 Hospital General Luis Vernaza., Área de Neurocirugía. Guayaquil, Ecuador.

klerdolez@gmail.com

ORCID ID: <https://orcid.org/0000-0003-1634-5305>

2 Dispensario IESS Sur Valdivia, Área de Ginecología y Obstetricia. Guayaquil, Ecuador.

gabriel_leon78@hotmail.com

ORCID ID: <https://orcid.org/0000-0003-3615-3212>

3 Hospital de Especialidades Teodoro Maldonado Carbo, Unidad de Anestesiología. Guayaquil, Ecuador

jahidalgoacosta@hotmail.com

ORCID ID: <https://orcid.org/0000-0003-0090-3069>

4 Hospital de Infectología Dr. José Daniel Rodríguez Maridueña, Área de Emergencia. Guayaquil, Ecuador

jleonardosalcedom2023@gmail.com

ORCID ID: <https://orcid.org/0000-0003-2077-3572>,

5 S.A. Piscumar, Área de Medicina Ocupacional. Machala, Ecuador.

erickcampoverde2@icloud.com

ORCID ID: <https://orcid.org/0009-0001-6718-8138>

6 Universidad Católica de Santiago de Guayaquil, Facultad de Medicina. Guayaquil Ecuador.

cesar_jvr@hotmail.com.

ORCID ID: <https://orcid.org/0000-0002-8935-8951>

Correspondencia autor:

Javier Aquiles Hidalgo Acosta

Villas del rey Beatriz Mz 16, villa 36. Daule-Ecuador

Código postal: 091905

Teléfono: (593)990733946.

Copyright: ©HECAM

CAMBios

<https://revistahcam.iesgob.ec/index.php/cambios/issue/archive>
e-ISSN: 2661-6947

Periodicidad semestral: flujo continuo

Vol. 22 (1) Ene-Jun 2023

revista.hcam@iesgob.ec

DOI: <https://doi.org/10.36015/cambios.v22.n1.2023.872>



Esta obra está bajo una licencia internacional Creative Commons Atribución-NoComercial

RESUMEN

INTRODUCCIÓN: El síndrome de Dandy Walker, es una malformación congénita del cerebelo y fosa posterior; Tiene una incidencia estimada de 1 en 10,000 a 30,000 nacidos vivos. Puede presentar variante de Dandy Walker, que consiste en hipoplasia variable del vermis cerebeloso o hemisferios cerebelosos, con o sin aumento de la fosa posterior, sin dilatación quística del cuarto ventrículo y además puede manifestarse junto a otros síndromes como el de Moebius, siendo una rara presentación. **OBJETIVOS:** describir un caso clínico sobre variante de Dandy-Walker asociada a síndrome de Moebius. **CASO CLÍNICO:** Masculino de 18 años de edad, con antecedentes de síndrome de Moebius ingresa al área de emergencia por cuadro caracterizado por convulsiones, las cuales necesitaron ventilación mecánica e ingreso en unidad de cuidados intensivos donde se realiza tomografía axial computarizada donde se observó hipoplasia cerebelosa, agrandamiento de fosa posterior, hipoplasia del vermis cerebeloso, hipoplasia del cuerpo caloso e hidrocefalia por lo que se realizó el diagnóstico de variante de Dandy Walker. **DISCUSIÓN:** Este estudio de caso, describe un paciente con síndrome de Moebius con hallazgo de la variante Dandy-Walker durante un estudio por convulsiones. El síndrome de Dandy Walker tiene una gran variabilidad clínica, tal es así que se han descrito algunos casos severos por compresión del tronco o herniación de masa encefálica a través de los agujeros de Luschka y Magendie y otros que son asintomáticos gracias a la plasticidad neuronal que es la adaptación funcional del sistema nervioso central para minimizar alteraciones estructurales o fisiológicas, que pueden ocurrir en cualquier momento de la vida. En este caso se observó hidrocefalia comunicante, agenesia del cuerpo caloso y ausencia del septum pellucidum acompañado de las malformaciones de la fosa posterior. **CONCLUSIONES** La variante de Dandy-Walker asociada a síndrome de Moebius, hace referencia a una variante poco descrita en la literatura del síndrome de Dandy Walker clásico, con su triada característica; el presente caso no tenía dilatación del cuarto ventrículo, lo que los diferencia, además no encontramos hipoplasia del vermis cerebeloso aislada, sino que se encontró hipoplasia acompañada de otras malformaciones cerebrales y de las extremidades, como las que se encuentran en el síndrome de Moebius. Dando a conocer las características clínicas su diagnóstico y la terapéutica utilizada, la necesidad de ingreso a cuidados intensivos y los procedimientos realizados en el transcurso de su evolución las convulsiones remitieron luego del tratamiento. Se concluye que se trata de una patología rara en la edad adulta, que en algunos casos amerita tratamiento quirúrgico para tratar la hidrocefalia y así brindar un mejor pronóstico y supervivencia.

Palabras clave: Síndrome de Dandy-Walker; Síndrome de Moebius; Hidrocefalia; Parálisis Facial; Malformaciones Vasculares del Sistema Nervioso Central; Anomalías Congénitas.

ABSTRACT

INTRODUCTION: Dandy Walker syndrome is a congenital malformation of the cerebellum and posterior fossa; it has an estimated incidence of 1 in 10,000 to 30,000 live births. It can present Dandy Walker variant, which consists of variable hypoplasia of the cerebellar vermis or cerebellar hemispheres, with or without enlargement of the posterior fossa, without cystic dilatation of the fourth ventricle and it can also manifest together with other syndromes such as Moebius, being a rare presentation. **OBJECTIVES:** to describe a clinical case of Dandy-Walker variant associated with Moebius syndrome. **CLINICAL CASE:** An 18-year-old male with a history of Moebius syndrome was admitted to the emergency room with seizures, which required mechanical ventilation and admission to the intensive care unit where a computerized axial tomography was performed, showing cerebellar hypoplasia, enlargement of the posterior fossa, hypoplasia of the cerebellar vermis, hypoplasia of the corpus callosum and hydrocephalus, and a diagnosis of Dandy Walker variant was made. **DISCUSSION:** This case study describes a patient with Moebius syndrome with finding of Dandy-Walker variant during a seizure workup. Dandy Walker syndrome has a great clinical variability, so much so that some severe cases have been described due to compression of the brainstem or herniation of the encephalic mass through the foramina of Luschka and Magendie and others that are asymptomatic thanks to neuronal plasticity which is the functional adaptation of the central nervous system to minimize structural or physiological alterations, which can occur at any time of life. In our case we observed communicating hydrocephalus, agenesia of the corpus callosum and absence of the septum pellucidum accompanied by posterior fossa malformations. **CONCLUSIONS** The Dandy-Walker variant associated with Moebius syndrome, refers to a variant little described in the literature of the classic Dandy Walker syndrome, with its characteristic triad; the present case did not have dilatation of the fourth ventricle, which differentiates them, in addition we did not find hypoplasia of the cerebellar vermis isolated, but we found hypoplasia accompanied by other cerebral and limb malformations, like those found in Moebius syndrome. The clinical characteristics, the diagnosis and the therapy used, the need for intensive care and the procedures performed during the course of her evolution, the seizures subsided after treatment. It is concluded that this is a rare pathology in adulthood, which in some cases merits surgical treatment to treat hydrocephalus and thus provide a better prognosis and survival.

Keywords: Dandy-Walker Syndrome; Moebius Syndrome; Hydrocephalus; Facial Paralysis; Central Nervous System Vascular Malformations; Congenital Abnormalities.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Dandy Walker (SDW), es una malformación congénita del cerebelo y fosa posterior; su triada clásica se caracteriza por: agenesia completa o parcial del vermis cerebeloso, agrandamiento de la fosa posterior, con desplazamiento hacia arriba del tentorio, seno transversal o de la tórula, y dilatación quística del cuarto ventrículo¹. Esta patología puede ser detectada al nacer o durante la infancia, siendo el diagnóstico tardío en la edad adulta poco común². Tiene una incidencia estimada de 1 en 10,000 a 30,000 nacidos vivos³. La variante de Dandy Walker (DWW), consiste en hipoplasia variable del vermis o hemisferios cerebelosos, con o sin aumento de la fosa posterior, sin dilatación quística del cuarto ventrículo⁴.

El síndrome de Moebius (SM) también conocido como diplejía facial congénita, se caracteriza por parálisis uní o bilateral⁵, de nervios craneales; con mayor frecuencia de los pares craneales sexto y séptimo; acompañada de rasgos dismórficos característicos como: comisura labial desviada hacia el lado paralizado, hipotonía y facies inexpresivas, lagofthalmía, implantación baja del pabellón auricular, boca en carpa, micrognatia⁶. La asociación síndrome de Moebius y la variante de Dandy Walker con agenesia del cuerpo calloso fue descrita en la literatura hace años en paciente masculino de 15 meses de edad que presentó, diplejía facial congénita y variante de Dandy Walker⁷. La etiología del síndrome de Moebius es multifactorial y está asociada a teratógenos como el misoprostol, lo que provoca una disrupción con desarrollo imperfecto de los centros de los pares craneales. La prevalencia de SM es de 0,3 casos por 100.000 personas⁸.

Etiológicamente 27 genes han sido reportados en el SDW y la DWW, además de estar asociadas a causas teratógenas⁹, como uso de Warfarina e isotretinoína en el embarazo; exposición fetal al alcohol y rubéola congénita, especialmente en el primer trimestre de gestación. En cuanto a las cromosopatías, está relacionado con múltiples deleciones o duplicaciones localizadas en: 3p24.3, 6p25.3, tetrasomía 9p, deleción de 13q32.2 o q33.2, deleción de 2q36.1 (ubicación en el gen PAX3), 7p21.3 (NDUFA4 y ubicación del gen PDF 14). La mayoría de ellos se reportan en los cromosomas^{3, 9, 13, y 18}. Además, cabe recalcar que DWM aislado, se ha informado entre hermanos, lo que sugiere un patrón de herencia autosómico recesivo o ligado al cromosoma X¹⁰.

Todas estas lesiones, pueden acompañarse, de una serie de malformaciones en el sistema nervioso central, excepto la presencia de un quiste en el cuarto ventrículo, lo que diferencia al SDW con el DWM; Presentando una alteración a nivel del labio rómico, daño en las células madres que impulsan el crecimiento y mantenimiento del vermis posterior con proliferación, autorrenovación y vasculatura alterada¹¹.

El SDW, se asocia a otros síndromes tales como; el síndrome supernumerario der(22)t(11;22) o síndrome de Emanuel, que se produce por la presencia de un cromosoma 22 supernumerario, caracterizándose, por, discapacidad intelectual grave, dismorfismo facial característico (micrognatia, párpados con capucha, fisuras palpebrales inclinadas hacia arriba, ojos hundidos, columna de baja altura y largo surco nasolabial), defectos cardíacos

congénitos y anomalías renales¹². El síndrome de Kabuki asociado a mutaciones oncogénicas en KMT2D se caracteriza por varias malformaciones de órganos y un grado variable de discapacidad intelectual con una facie característica¹³.

Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa II (CPT II) trastorno autosómico recesivo con mutaciones en el gen CPT2¹⁴, los genes ZIC1 y ZIC 4 está entre los primeros genes descritos ubicados en el cromosoma 3, además también se asocia con mielomeningocele y melanosis neurocutánea¹⁵.

Todas estas posibles causas conducen a un desarrollo imperfecto de las vías de comunicación del líquido cefalorraquídeo a nivel del techo rómico entre la sexta y octava semana de gestación¹⁶.

Las características Clínicas y de neuroimagen DW revelan una gran variedad de alteraciones las más comunes son retraso en el desarrollo 32%, epilepsia 67%, anomalías asociadas a hidrocefalia 48%, hidrocefalia más anomalías del cuerpo calloso 10%, anomalías del cuerpo calloso 7%, anomalías cardíacas y genitourinarias asociadas al 10% de los casos¹⁷.

Las características clínicas más relevantes de esta malformación, es la hidrocefalia, retraso del desarrollo psicomotor y síntomas de hipertensión intracraneal. Además de otras anomalías, como distrofia muscular, alteraciones oculares tales como coloboma, nistagmos, megalocórnea y microftalmos, ataxia, espasticidad, hipotonía, el presente caso, que registró su ingreso por convulsiones¹⁸.

El pronóstico depende de las manifestaciones clínicas, que están influidas por 3 factores importantes: tamaño del quiste, el grado de hipoplasia cerebelosa, y presencia o no de atresia cerebelosa; malformaciones asociadas presentes; la edad y el momento en que se produce el diagnóstico.

Con el diagnóstico ultrasonográfico prenatal, podemos encontrar, en el primer trimestre malformaciones quísticas de la fosa posterior, en el segundo y tercer trimestre las malformaciones de la fosa posterior se pueden subdividir en: acumulación de líquido en la fosa posterior malformación de Dandy-Walker, quiste de la bolsa de Blake, megacisterna magna, quiste aracnoideo, hipoplasia vermiana, hipoplasia cerebelosa. Entre los hallazgos ecográficos característicos tenemos¹⁹:

En casos de embarazos normales, de menos de 20 semanas de gestación, la conexión entre el cuarto ventrículo y la cisterna magna aún no se ha cerrado y esta conexión puede verse en la ecografía, por lo que, está indicada una nueva ecografía después de las 20 semanas de gestación, en la que, si se observa, una conexión en el corte axial entre el cuarto ventrículo y la cisterna magna es indicativa de DWM²⁰.

La resonancia magnética fetal debe considerarse como parte de la evaluación prenatal de los fetos que presentan ventriculomegalia grave aislada en la neurosonografía. El fenotipo moderno de malformación de Dandy-Walker se define por hipoplasia vermiana predominante inferior, un ángulo tegmentovermiano agrandado, desplazamiento inferolateral de la tela coroidea/

plexo coroideo, un receso fastigial obtuso y un lóbulo caudal no apareado^{21,22}.

El tratamiento quirúrgico del SDW y DWV depende del grado de hidrocefalia, en un estudio multicéntrico realizado en norte américa, en pacientes con MDW más hidrocefalia, el procedimiento consistió, en derivación del líquido cefalorraquídeo o ventriculostomía endoscópica²³. En casos de malformaciones extracraneales asociadas, se determinará el pronóstico y la necesidad de un tratamiento multidisciplinar para resolución quirúrgica²⁴.

El objetivo de este artículo es describir un caso clínico sobre variante de Dandy-Walker asociada a síndrome de Moebius.

MATERIALES Y MÉTODOS

Estudio descriptivo, retrospectivo, presentación de caso clínico. Se solicitó autorización Institucional del departamento de Docencia e Investigación del Hospital de Especialidades Teodoro Maldonado Carbo para acceder a las historias clínicas e imágenes correspondientes, previo consentimiento del paciente. Se realizó una búsqueda de material bibliográfico en base de datos y revistas como NEJM, PubMed, Mendeley, ScienceDirect, Pubmed, BMJ, revisiones sistemáticas, metanálisis, estudios de casos control, estudios retrospectivos multicéntricos, casos clínicos, documentos de consenso sobre el tema síndrome de Dandy Walker, variante de Dandy Walker, Síndrome de Moebius, se obtuvieron 33 artículos de los últimos 5 años en su gran mayoría.

CASO CLÍNICO

Se presenta el caso de un paciente masculino de 18 años de edad, con una malformación compatible con la variante de Dandy Walker con diagnóstico previo de síndrome de Moebius, que consiste en una asociación infrecuente en la literatura por lo que, se reporta el presente caso. El diagnóstico de ingreso del paciente, fue por estatus epiléptico y neumonía, necesitó dos ingresos en unidad de cuidados intensivos, en el periodo de un año. En esta investigación, se hace referencia a las características clínicas, imágenes tomográficas realizadas, donde se observa la malformación de fosa posterior y aporta a la literatura médica aspectos más relevantes del caso.

Paciente masculino de 18 años de edad que ingresa al área de emergencia por presentar cuadro clínico caracterizado por convulsiones tónico clónicas generalizadas, acompañado de insuficiencia respiratoria, con necesidad de ventilación mecánica invasiva por tubo de traqueostomía, que portaba por enfermedad pulmonar crónica, así como discapacidad física e intelectual.

Antecedentes personales: secuelas por neumopatía intersticial (requerimiento oxígeno domiciliario permanente), epilepsia, síndrome de Moebius con retraso del desarrollo psicomotor.

Antecedentes quirúrgicos: traqueostomía (hace 4 meses)

Motivo de ingreso a emergencia: disminución del nivel de consciencia, crisis convulsiva en 4 ocasiones, taquicardia y disnea aguda.

A la exploración física se observó rasgos dismórficos con diplejía facial congénita bilateral, boca en choza.

Descripción: Tomografía de cerebro: se observa panel A corte sagital una fosa posterior grande, hipoplasia cerebelosa y hemisferios desplazados hacia delante y una ligera compresión del tronco cerebral. La fosa posterior agrandada con ligera compresión del tronco cerebral, el cuarto ventrículo que comunica con un quiste de la fosa posterior. Panel B tomografía en proyección axial corte transversal a nivel del cerebelo se observan hemisferios cerebelosos desplazados hacia delante, hipoplasia cerebelosa con remanentes de vermis cerebeloso ventriculomegalia, ausencia de septum pellucidum, con hidrocefalia. Figura 1.



Figura 1. Tomografía axial computarizada de cerebro corte sagital y axial de paciente con malformación de Dandy Walker asociada a síndrome de Moebius.

Fuente. Autores.

El diagnóstico de hidrocefalia con manifestaciones clínicas de status convulsivo y neumonía por broncoaspiración en un paciente con diagnóstico previo de síndrome de Moebius.

La intervención realizada incluyó tratamiento farmacológico de las convulsiones con fenitoína dosis de impregnación y mantenimiento, el paciente tuvo buena respuesta al tratamiento anticonvulsivante con remisión del status luego de la impregnación, asistencia ventilatoria mecánica, requiriendo tratamiento antibiótico

por neumonía broncoaspirativa, además de los cuidados de un paciente con discapacidad física, cuidados del traqueostomó, la ventilación mecánica invasiva se realizó por traqueostomía previa.

Discusión

Este estudio de caso, describe un paciente con síndrome de Moebius con hallazgo de variante de Dandy-Walker durante un estudio de encefalopatía por convulsiones. El síndrome de Dandy Walker tiene una gran variabilidad clínica, tal es así que se han descrito algunos casos severos por compresión del tronco o por herniación de masa encefálica a través de los agujeros de Luschka y Magendie y otros que son asintomáticos gracias a la plasticidad neuronal que es la adaptación funcional del SNC para minimizar alteraciones estructurales o fisiológicas, que pueden ocurrir en cualquier momento de la vida. En este caso se observó hidrocefalia comunicante, agenesia del cuerpo calloso y ausencia del septum pellucidum acompañado de las malformaciones de la fosa posterior.

Existen variantes del SDW que incluyen variables malformaciones de fosa posterior y del cerebelo que no completan la triada clásica y que en algunos casos se detectan en la edad adulta. El fenotipo de la malformación de Dandy-Walker se define mejor por hipoplasia vermiana predominante inferior, un ángulo tegmentovermiano agrandado, desplazamiento inferolateral de la tela coroidea/plexo coroideo, un receso fastigial obtuso y un lóbulo caudal no apareado. Los diagnósticos más comunes fueron malformación de Dandy-Walker (78%), hipoplasia vermiana (14%), hipoplasia vermiana con quiste de la bolsa de Blake (9%) y quiste de la bolsa de Blake (4%)²⁵.

El diagnóstico prenatal, se puede realizar por medio de ultrasonografía, es necesario tener presente que el desarrollo embriológico del vermis no se completa hasta la semana 18, por lo que los exámenes ultrasonográficos realizados antes de esa edad gestacional pueden llevar a falsos positivos²⁶.

Diagnóstico postnatal de variante de Dandy-Walker clásico se realizó por TAC de cerebro simple donde se aprecia en fosa posterior compresión supratentorial, agenesia del cuerpo calloso y septum pellucidum, megacisterna magna que se comunica con un quiste de Blake persistente se ve como una acumulación de líquido retro cerebeloso y una línea de comunicación media con el cuarto ventrículo, en la de cerebro corte axial fosa posterior sin compresión supratentorial, hemisferios cerebelosos hipoplásicos, vermis cerebeloso hipoplásico, en todas las imágenes se aprecia el cuarto ventrículo normal²⁷.

El diagnóstico se establece en mayor frecuencia de SDW en niños <1 año (40,6%) o >12 años (27,8%), Un tercio de los casos tenían una anomalía o síndrome cromosómico, el 27% tenía una condición cardiovascular, el 24% tenía una enfermedad de ojos y oídos (N=9 cataratas); El tumor maligno más frecuente fue el nefroblastoma (N=8, todo asiático). Casi una quinta parte tenía un diagnóstico de enfermedad mental; sólo el 6,4% tenía leve o grave Discapacidad intelectual²⁸, casos clínicamente asintomáticos²⁹.

16,3% de pacientes con SM presentan malformaciones en las extremidades superiores se describen sindactilia 32%, braquisindactilia 20%, síndrome de banda amniótica 12% y 1 caso de mano

hendida 4%. En el presente caso se observó Amelia y aracnodactilia en las extremidades superiores como se observa en las figuras 2 y 3^{30,31}.



Figura 2. Extremidad superior izquierda sindactilia
Fuente. Autores.



Figura 3. Extremidad superior derecha aracnodactilia
Fuente. Autores.

En pacientes adultos con SM las características clínicas incluyen anomalías morfológicas orales que dificultan la intubación, son considerados vía aérea difícil, además también experimentan disfagia y neumonía por aspiración, por lo que, requieren procedimientos invasivos de la vía aérea como traqueostomía, todas las características mencionadas se presentaron en este caso^{32,33}. El tratamiento brindado al paciente fue médico, para tratar las convulsiones (fenitoína 125 mg cada 8/h previa dosis de carga y la neumonía (meropenem – colistina por presencia de un germen multiresistente acinetobacter baumannii) acompañadas de las medidas de soporte como: ventilación mecánica, sedación.

CONCLUSIÓN

Elegimos el término variante de Dandy-Walker asociada a síndrome de Moebius, porque hace referencia a una variante poco descrita en la literatura del SDW clásico, con su triada característica; el

presente caso no tenía dilatación del cuarto ventrículo, lo que los diferencia, además no encontramos hipoplasia del vermis cerebeloso aislada, sino que se encontró hipoplasia acompañada de otras malformaciones cerebrales y de las extremidades, como las que se encuentran en el síndrome de Moebius. Dando a conocer las características clínicas su diagnóstico y la terapéutica utilizada, la necesidad de ingreso a cuidados intensivos y los procedimientos realizados en el transcurso de su evolución, se concluye que se trata de una patología rara en la edad adulta, que en algunos casos amerita tratamiento quirúrgico para tratar la hidrocefalia y así brindar un mejor pronóstico y supervivencia.

Es muy importante el panel genético para determinar las variantes presentes ya que hay una gran variedad de síndromes asociados, el paciente tenía un hermano masculino sin patología, para tener en consideración que por ser un trastorno genético hay riesgo de otros hijos con esta patología, o en descendientes de los hermanos.

ABREVIATURAS

SDW: Síndrome de Dandy Walker, DWV: Variante de Dandy Walker, SM: Síndrome de Moebius, DWM: Variante de Dandy Walker asociada a síndrome de Moebius

CONTRIBUCIÓN DE LOS AUTORES

KG: Concepción y diseño del trabajo, Recolección / obtención de resultados, Análisis e interpretación de datos, Redacción del manuscrito, Revisión crítica del manuscrito, Aprobación de su versión final, Rendición de cuentas. (ICMJE). GL, Análisis e interpretación de datos, Aprobación de su versión final, Rendición de cuentas. (ICMJE). JH, Concepción y diseño del trabajo, Aprobación de su versión final, Rendición de cuentas. (ICMJE). JS, Redacción del manuscrito, Aprobación de su versión final, Rendición de cuentas. (ICMJE). EC, Revisión crítica del manuscrito, Aprobación de su versión final, Rendición de cuentas. (ICMJE). CV: Revisión crítica del manuscrito Aprobación de su versión final, Rendición de cuentas. (ICMJE).

DISPONIBILIDAD DE DATOS Y MATERIALES

Se utilizaron recursos bibliográficos de uso libre y limitados. Los datos expuestos están disponibles en la historia clínica de la institución hospitalaria. La información utilizada está disponible bajo requisi- ción al autor principal.

APROBACIÓN DEL COMITÉ DE ÉTICA

Considerando, el “Reglamento Sustitutivo del Reglamento para la Aprobación y Seguimiento de Comités de Ética de Investigación en Seres Humanos (CEISH)”, aprobado el 02 de agosto de 2022 mediante Acuerdo Ministerial 00005, que menciona: “Artículo 59.- Los reportes o análisis de casos clínicos se podrían considerar como exentos de evaluación y aprobación por un CEISH. Sin embargo, para su desarrollo deben contar con el consentimiento informado del titular o representante legal cuando corresponda, previo a la revisión de la historia clínica y recopilación de datos de ésta.”

CONSENTIMIENTO PARA PUBLICACIÓN

La publicación fue aprobada por el Comité de Política Editorial de la Revista Médico Científica CAMBIOS del HECAM en Acta 003 de fecha 30 de junio de 2023, ya que el estudio cuenta con consentimiento informado del paciente.

FINANCIAMIENTO

Se trabajó con recursos propios de los autores.

CONFLICTO DE INTERÉS

Los autores reportamos no tener ningún conflicto de interés personal, financiero, intelectual, económico o de interés corporativo.

AGRADECIMIENTO

Los autores expresan su eterno agradecimiento a Narcisca Acosta y Gladys León por su ayuda invaluable y amabilidad.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Society for Maternal-Fetal Medicine (SMFM), Monteagudo A. Dandy-Walker Malformation. *Am J Obstet Gynecol*. 2020 Dec;223(6):B38-B41. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33168220/>
2. Luo TF, Wang YB, Wang DH, Zhan S, Deng SL. Lateral ventricle pleomorphic xanthoastrocytoma concurrent with Dandy-Walker complex: A case report. *Medicine (Baltimore)*. 2022 Sep 9;101(36):e30492. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36086683/>
3. Gutierrez F, Ballester M, Herrera D et al. Occipital encephalocele associated with Dandy-Walker malformation: a case-based review. *Childs Nerv Syst* 2022; 38(9): 1683–1688 (2022). Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35588332/>
4. Cueva-Núñez J, Lozano-Bustillo A, Irias-Álvarez M, Vásquez-Montes R, Varela-González D. Variante de Dandy Walker: reporte de un caso. *Rev Chil Pediatr*. 2016;87(5): 406-410. Disponible en: <https://www.revistachilenadepediatria.cl/index.php/rchped/article/view/3443>
5. Yaqoob A, Dar W, Raina A, Chandra A, Khawaja Z, Bukhari I, Ganie H, Wani M, Asimi R. Moebius Syndrome. *Ann Indian Acad Neurol*. 2021 Nov-Dec;24(6):929. DOI: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35359511/>
6. Ruge-Peña NO, Valencia C, Cabrera D, Aguirre DC, Lopera F. Moebius syndrome: Craniofacial clinical manifestations and their association with prenatal exposure to misoprostol. *Laryngoscope Investig Otolaryngol*. 2020 Aug 3;5(4):727-733. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC7444781/>
7. John JS, Vanitha R. Moebius syndrome with Dandy-Walker variant and agenesis of corpus callosum. *J Pediatr Neurosci*. 2013 Sep;8(3):210-2. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/24470815/>
8. Carta A, Favilla S, Calzetti G, Casalini MC, Ferrari PF, Bianchi B, Simonelli MB, Farci R, Gandolfi S, Mora P. The epidemiology of Moebius syndrome in Italy. *Orphanet J Rare Dis*. 2021 Apr 7;16(1):162. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33827605/>
9. Lerman-Sagie T, Prayer D, Stöcklein S, Malinger G. Fetal cerebellar disorders. *Handb Clin Neurol*. 2018;155:3-23. Available from: <https://europepmc.org/article/med/29891067>
10. Claudia Covarrubias. Asymptomatic Dandy-Walker Variant in adulthood: A Case Report and Review of the Literature. *J Clin Med Img Case Rep*. 2022; 2(2): 1131. Available from: <https://jcmimagescasereports.org/article/JCM-V2-1131.pdf>
11. Haldipur, P., Bernardo, S., Aldinger, K.A. et al. Evidence of disrupted rhombic lip development in the pathogenesis of Dandy-Walker malformation. *Acta Neuropathol* 2021: 142, 761–776. Available from: <https://europepmc.org/article/med/34347142>
12. Chen CP, Liu FF, Jan SW, Yang YC, Lan CC. Prenatal diag-

- nosis of supernumerary der(22)t(11;22) associated with the Dandy-Walker malformation in a fetus. *Prenat Diagn*. 1996 Dec;16(12):1137-40. Available from: <https://cir.nii.ac.jp/crid/1363388844113172608>
13. Teranishi H, Koga Y, Nakashima K, Morihana E, Ishii K, Sakai Y, Taguchi T, Oda Y, Miyake N, Matsumoto N, Ohga S. Cancer Management in Kabuki Syndrome: The First Case of Wilms Tumor and a Literature Review. *J Pediatr Hematol Oncol*. 2018 Jul;40(5):391-394. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29489735/>
14. Yahyaoui, Raquel, et al. "Neonatal carnitine palmitoyltransferase II deficiency associated with Dandy-Walker syndrome and sudden death." *Molecular genetics and metabolism* 2011: 104.3 (2011): 414-416. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/21641254/>
15. Oda A, Oue K, Oda Y, Taguchi S, Takahashi T, Mukai A, Doi M, Shimizu Y, Irifune M, Yoshida M. Difficult intubation and postoperative aspiration pneumonia associated with Moebius syndrome: a case report. *BMC Anesthesiol*. 2022 Oct 11;22(1):316. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC9552434/>
16. Omar AT 2nd, Bagnas MAC, Del Rosario-Blasco KAR, Diestro JDB, Khu KJO. Shunt Surgery for Neurocutaneous Melanosis with Hydrocephalus: Case Report and Review of the Literature. *World Neurosurg*. 2018 Dec;120:583-589.e3. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30205217/>
17. Hochberg E, Niles E. An incidental finding of Dandy-Walker malformation. *JAAPA*. 2021 Jan 1;34(1):22-24. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33332830/>
18. Di Nora, A., Costanza, G., Pizzo, F. et al. Dandy-Walker malformation and variants: clinical features and associated anomalies in 28 affected children—a single retrospective study and a review of the literature. *Acta Neurol Belg* (2023) Jun; 123 (3): 903-909. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36068432/>
19. Pertl B, Eder S, Stern C, Verheyen S. The Fetal Posterior Fossa on Prenatal Ultrasound Imaging: Normal Longitudinal Development and Posterior Fossa Anomalies. *Ultraschall Med*. 2019 Dec; 40(6):692-721. English. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31794996/>
20. Nagaraj UD, Kline-Fath BM, Horn PS, Venkatesan C. Evaluation of Posterior Fossa Biometric Measurements on Fetal MRI in the Evaluation of Dandy-Walker Continuum. *AJNR Am J Neuroradiol*. 2021 Sep;42(9): 1716-1721. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34266871/>
21. Di Mascio D, Khalil A, Pilu G, Rizzo G, Caulo M, Liberati M, et al. Role of prenatal magnetic resonance imaging in fetuses with isolated severe ventriculomegaly at neurosonography: A multicenter study. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol*. 2021 Dec;267:105-110. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34773875/>
22. Whitehead MT, Barkovich MJ, Sidpra J, Alves CA, Mirsky DM, Öztekin Ö, et al. Refining the Neuroimaging Definition of the Dandy-Walker Phenotype. *AJNR Am J Neuroradiol*. 2022 Oct;43(10): 1488-93. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36137655/>
23. Yengo-Kahn AM, Wellons JC, Hankinson TC, Hauptman JS, Jackson EM, Jensen H, et al. Treatment strategies for hydrocephalus related to Dandy-Walker syndrome: evaluating procedure selection and success within the Hydrocephalus Clinical Research Network. *J Neurosurg Pediatr*. 2021 Apr 30; 28(1): 93-101. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33930865/>
24. Jadhav SS, Dhok A, Mitra K, Khan S, Khandaitkar S. Dandy-Walker Malformation With Hydrocephalus: Diagnosis and Its Treatment. *Cureus*. 2022 May 24;14(5):e25287. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC9224917/>
25. Whitehead MT, Barkovich MJ, Sidpra J, Alves CA, Mirsky DM, Öztekin Ö, et al. Refining the Neuroimaging Definition of the Dandy-Walker Phenotype. *AJNR Am J Neuroradiol*. 2022 Sep 22;43(10):1488-93. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36137655/>
26. Lerman-Sagie T, Prayer D, Stöcklein S, Malinger G. Fetal cerebellar disorders. *Handb Clin Neurol*. 2018;155:3-23. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29891067/>
27. Di Mascio D, Sileo FG, Khalil A, Rizzo G, Persico N, Brunelli R, Giancotti A, Panici PB, Acharya G, D'Antonio F. Role of magnetic resonance imaging in fetuses with mild or moderate ventriculomegaly in the era of fetal neurosonography: systematic review and meta-analysis. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2019 Aug;54(2):164-171. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30549340/>
28. Stambolliu E, Ioakeim-Ioannidou M, Kontokostas K, Dakoutrou M, Kousoulis AA (2017) The Most Common Comorbidities in DandyWalker Syndrome Patients: A Systematic Review of Case Reports. *Journal of Child Neurology*. Sep. 32(10): 886-902. Available from: <https://doi.org/10.1177/0883073817712589>.
29. Alvarez GE, Schadeegg PD, Bengaly MM, García Arilla EG. Síndrome de Dandy Walker en mujer de 85 años independiente para actividades básicas de la vida diaria. *Rev Esp Geriatr Gerontol*. 2018; 53(2): 115-117. Available from: <https://www.elsevier.es/es-revista-revista-espanola-geriatria-gerontologia-124-articulo-sindrome-dandy-walker-mujer-85-anos-S0211139X17300525#:~:text=EI%20s%-C3%AAdndrome%20de%20Dandy%20Walker,existir%20otras%20variantes%20de%20presentaci%C3%B3n>
30. Chowdhury S, Sarkar S, Guha D, Dasgupta MK. Moebius Syndrome: A Rare Entity or a Missed Diagnosis? *J Pediatr Neurosci*. 2020 Apr-Jun;15(2):128-131. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33042246/>
31. Telich-Tarriba JE, Navarro-Barquin DF, Verdezoto-Gaibor K, Cardenas-Mejia A. Prevalence of Hand Malformations in Patients With Moebius Syndrome and Their Management. *Hand (N Y)*. 2022 Nov;17(6): 1292-1296. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33641474/>
32. Koehler DM, Goldfarb CA, Snyder-Warwick A, Roberts S, Wall LB. Characterization of Hand Anomalies Associated With Möbius Syndrome. *J Hand Surg Am*. 2019 Jul;44(7):548-555. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31031024/>
33. Yao J, Fang R, Shen X, Shen G, Zhang S. Genetic analysis of two cases with Dandy-Walker deformed fetus. 2017 Oct 10; 34(5):666-670. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28981929/>