

PRESENTACIÓN DE CASO**Diagnóstico prenatal del Síndrome de Dandy-Walker clásico****Prenatal diagnosis of the classic Dandy-Walker's syndrome**

Margeris Yanes Calderón^I, Regla María Rojas González^{II}, Mayelín Castillo Batista^{III}

^IMáster en Atención Integral a la Mujer. Especialista de I y II Grados en Ginecología y Obstetricia. Profesora Auxiliar. Investigadora Auxiliar. Policlínico Universitario "Ana Betancourt". La Habana, Cuba.

^{II}Máster en Asesoramiento Genético. Especialista de I Grado en Medicina General Integral. Asistente. Policlínico Universitario "26 de Julio". La Habana, Cuba.

^{III}Máster en Asesoramiento Genético. Especialista de I Grado en Medicina General Integral. Policlínico Universitario "5 de Septiembre". La Habana, Cuba.

RESUMEN

Alrededor de 1 por cada 1 000 recién nacidos presenta algún tipo de alteración craneo encefálica, constituyen el 15 % de todas las malformaciones. El Síndrome de Dandy-Walker constituye el espectro de trastornos, resultantes de un desarrollo anómalo del cerebelo asociado con una alteración en el desarrollo del cuarto ventrículo. Constituye una malformación congénita poco frecuente. Se pretende resaltar la importancia del diagnóstico precoz por ultrasonografía de malformaciones congénitas en el nivel primario de atención médica. Se presenta el diagnóstico prenatal, por ultrasonido, de un caso que a las 20 sem de gestación se le observaron imágenes ecolúcidas en el feto ubicadas a nivel del cerebelo, 4to ventrículo y atrium ventricular lo que hizo sospechar de inmediato en el diagnóstico de un Síndrome de Dandy Walker, sin otra alteración demostrable en este tiempo de embarazo. Previo asesoramiento genético, la pareja decidió la terminación del embarazo. El caso fue confirmado por Anatomía patológica y no se encontraron otras malformaciones asociadas.

Palabras clave: Síndrome de Dandy Walker clásico, diagnóstico prenatal.

ABSTRACT

Around one by each 1 000 newborns has some type of encephalic skull alteration accounting for the 15 % of all the malformations. The Dandy-Walker syndrome is the disorder spectrum, resulting from an anomalous cerebellum development associated with an alteration in the four ventricle development. It is an uncommon congenital malformation. Authors try to emphasize on the significance of the ultrasonography in the early diagnosis of congenital malformations at medical care primary level. Authors present the US prenatal diagnosis of a patient that at 20 weeks of pregnancy with fetal echo-lucid images located at cerebellum level, fourth ventricle and ventricular atrium arousing immediate suspect of Dandy-Walker diagnosis without other alterations present at this pregnancy stage. With a previous genetic advice, couple took the decision of end the pregnancy. This case was confirmed by a pathologic anatomy study without other associated malformation.

Key words: Classic Dandy-Walker syndrome, prenatal diagnosis.

INTRODUCCIÓN

El Síndrome de Dandy-Walker (SDW) constituye el espectro de trastornos resultantes de un desarrollo anómalo del cerebelo asociado con una alteración en el desarrollo del cuarto ventrículo.^{1,2} Esta malformación congénita es poco frecuente (1 por 25 000 a 35 000 nacidos vivos) y ha recibido numerosas denominaciones a lo largo de la historia: 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.¹⁻⁵ Para nosotros lo más adecuado es identificar la entidad como Síndrome de Dandy Walker.

La etiología es desconocida. Se asocia con patrones de herencia mendeliana, anomalías cromosómicas (trisomía 18, triploidías), procesos infecciosos prenatales (TORCH) y exposición al alcohol y al warfarina.²⁻⁵

El diagnóstico ultrasonográfico del SDW clásico incluye los hallazgos siguientes.²

- Dilatación del cuarto ventrículo que comunica con un quiste en la fosa posterior a través de un defecto del vérmix cerebeloso.

Agrandamiento de fosa posterior con desplazamiento del tentorio.

- Hemisferios cerebelosos elevados y separados por el cuarto ventrículo.

- Defecto del vérmix cerebeloso (agenesia parcial o total).

- Hidrocefalia/ventriculomegalia en el 80 % de los casos.

Se han reportado casos familiares, pero el riesgo de ocurrencia en gemelos es bajo, alrededor del 5 %. Son más frecuentes en el sexo femenino que en el masculino con una relación de 3 a 1.

Aproximadamente el 68 % de los fetos presenta una o más malformaciones asociadas que pueden estar situadas dentro y fuera del Sistema Nervioso Central (SNC), las que presentan una gran repercusión negativa sobre el pronóstico de estos fetos.^{4,5} No obstante, hasta 1984 se habían reportado alrededor de 300 nacidos vivos enfermos, de ellos 16 en familias con antecedentes de la enfermedad sugiriéndose una posible predisposición genética. Ese año, *Hirsch* y otros⁶ publicaron una interesante revisión de 40 pacientes donde demostraron, a través de los estudios imagenológicos, las variaciones anatómicas existentes, se destacaron las múltiples malformaciones de otros órganos y sistemas que podían estar presentes. Con el advenimiento de las modernas técnicas imagenológicas hoy son variadas las series que presentan amplias casuísticas, contribuyendo a un mejor estudio y seguimiento de los enfermos.

PRESENTACIÓN DE CASO

Se presenta el caso previo consentimiento de la pareja para su descripción y la información de los resultados de las pruebas de diagnóstico prenatal así como para mostrar las fotografías del feto.

Gestante de 22 años de edad con antecedentes de salud y no hábitos tóxicos, raza blanca, soltera (unión consensual), sin hijos previos, a la cual se le realizó captación precoz del embarazo, con resultado normal del primer ultrasonido de genética (marcadores del primer trimestre) realizado a las 12 sem, según fecha de última menstruación (FUM), por lo que fue calificada como un bajo riesgo genético. A las 20 sem de gestación, durante la realización del ultrasonido de programa, con un equipo Toshiba de nacionalidad japonesa, en la escala de grises, en tiempo real, se apreció en un corte transversal de la cabeza fetal, a nivel del cerebelo, la agenesia parcial del vérmix cerebeloso con dilatación del cuarto ventrículo el cual comunica con un quiste en la fosa posterior (19,6 mm) (fig.1), también apreciable el quiste en la figura 2.



Fig. 1. Corte transversal de la cabeza fetal a nivel del cerebelo (C). Se aprecia agenesia parcial del vérmix cerebeloso con dilatación del cuarto ventrículo (flecha roja) que comunica con un quiste en la fosa posterior (19,6 mm) (flecha blanca). Hemisferios cerebelosos separados por el cuarto ventrículo.



Fig. 2. Corte de la cabeza, desde otro ángulo, donde se observa el quiste de la fosa posterior.

En otro corte transversal de la cabeza fetal pero a nivel ventricular, pudimos observar una dilatación del atrium ventricular izquierdo (13,0 mm) lo que nos permitió establecer el diagnóstico de una ventriculomegalia (fig. 3), formando parte de un Síndrome de Dandy Walker según lo observado en las figuras 1 y 2. Ante esta sospecha diagnóstica se decidió la remisión del caso al Centro Provincial de Genética Médica, confirmándose el diagnóstico inicial, sin otra patología asociada.



Fig. 3. Corte transversal de la cabeza fetal a nivel ventricular. Atrium ventricular de 13,0 mm que establece el diagnóstico de ventriculomegalia (flecha).

Ante este hallazgo la pareja fue informada y asesorada por el colectivo multidisciplinario del Centro Provincial de Genética Médica y la máster en asesoramiento genético de su área de salud. La pareja decidió la interrupción electiva de la gestación.

El producto de la concepción se trató de un feto femenino de 573 g.

El diagnóstico prenatal fue confirmado por Anatomía patológica, sin otras malformaciones internas o externas.

DISCUSIÓN

En la actualidad no existen dudas del origen embrionario del SDW debido a alteraciones que afectan el desarrollo de los hemisferios cerebelosos y a la presencia de un cuarto ventrículo quístico y aunque no se ha podido determinar el motivo por lo que se producen estos trastornos, el grado de severidad de la

malformación determinará la cuantía de las otras alteraciones. Para el diagnóstico diferencial del SDW debemos tener en cuenta tres entidades, fundamentalmente.^{2,7}

- Quiste aracnoideo retrocerebeloso: Menos común y más benigno, genera un efecto de masa que no separa sino que desplaza en bloque los hemisferios cerebelosos y no se asocia a agenesia del cuerpo calloso.

- Síndrome de Joubert: Caracterizado por agenesia o hipoplasia del vérmix sin hidrocefalia y aumento de la cisterna magna.

- Variante de Dandy-Walker: Está constituida por una disgenesia cerebelar con grados variables de hipoplasia del vérmix y tamaño normal de la fosa posterior pudiendo, además, existir ligera ventriculomegalia e hipoplasia de los hemisferios cerebelosos.

Dado que el desarrollo embriológico del vérmix no se completa hasta alrededor de la semana 18, los exámenes ultrasonográficos realizados antes de esa edad gestacional pueden mostrarlo incompletamente formado y llevar a un diagnóstico erróneo de variante de Dandy-Walker.

Lo ideal es el diagnóstico prenatal (intraútero), lo que parece puede lograrse en la cuarta parte de los casos.^{2,4} Se hace necesario señalar que se han detectado pacientes asintomáticos en la edad adulta que se han diagnosticado de manera incidental durante la realización de estudios imagenológicos por motivos ajenos al SDW.⁸⁻¹⁰

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Chen FP, Chu KK. Prenatal diagnosis of Dandy-Walker malformation: report of a case. J Formos Med Assoc. 1994;93(11-12):967-70.
2. Oliva Rodríguez J. Malformaciones cráneo-encefálicas. En: Ultrasonografía diagnóstica fetal, obstétrica y ginecológica (Parte I). [actualizado Dic 2009; consultado 12 Ago 2010]. Disponible en: <http://www.perinatal.sld.cu/es/libros.htm>
3. Agarwal R, Aggarwal K, Kabra M, Deorari AK. Dandy Walker malformation in Rubinstein-Taiby syndrome: a rare association. Clin Dysmorphol. 2002;11:223-4.
4. Alanay Y, Akta D, Utine E, Talim B, Öndero L. Is Dandy-Walker malformation associated with distal 13q deletion syndrome? Findings in a fetus supporting previous observations. Am J Med Genet. 2005;136:265-8.
5. 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):328-32.
6. Hirsch JF, Pierre-Kahin A, Reinier D. The Dandy Walker malformation: A review of 40 cases. J Neurosurgery. 1984;61:515-22.
7. Lee W, Vettraino IM, Comstock CH, Lal N. Prenatal diagnosis of herniated Dandy Walker cyst. J Ultrasound Med. 2005;24:841-8.

8. Pascual-Castroviejo I, Velez A, Pascual-Pascual SI, Roche MC, Villarejo F. Dandy-Walker malformation: analysis of 38 cases. *Child's Nerv Syst.* 2002;7:88-97.
9. Ueno H, Yamaguchi H, Katakami H, Matsukura S. A case of Kallmann syndrome associated with Dandy Walker malformation. *Exp Clin Endocrinol Diabetes.* 2004;112:62-7.
10. Klein O, Pierre-Kahn A, Boddaert N, Pausot D, Brunelle F. Dandy Walker malformations: prenatal diagnosis and prognosis. *Childs Nerv Syst.* 2003;19:484-9.

Recibido: 27 de noviembre de 2010.

Aprobado: 19 de diciembre de 2010.

Dra. *Margeris Yanes Calderón*. Policlínico Universitario "Ana Betancourt". Ave. 5ta # 1404, Playa. La Habana, Cuba. Correo electrónico: marge.yanes@infomed.sld.cu