

124 **José Navarrina Martínez^a**
Irene Alzola Elizondo^b

Variante del síndrome de Dandy Walker. Diagnóstico y consejo prenatal

^aUnidad de Diagnóstico Prenatal. Servicio de Ginecología y Obstetricia. Complejo Hospitalario Donostia. Donostia. San Sebastián. España.

^bUnidad de Diagnóstico Prenatal. Servicio de Ginecología y Obstetricia. Centro Sanitario Virgen del Pilar. Donostia. San Sebastián. España.

Correspondencia

Dra. J. Navarrina.
Servicio de Obstetricia y Ginecología. Complejo Hospitalario de Donostia.

Paseo Dr. Begiristain, 115. 20014 Donostia (San Sebastián). España.

Correo electrónico: jnavarrinam@sego.es

Fecha de recepción: 15/3/2006.

Aceptado para su publicación: 11/11/2008.

*Dandy Walker variant. Prenatal
diagnosis and counselling*

RESUMEN

Presentamos el caso de una gestación de 20 semanas, con el diagnóstico ecográfico de variante del síndrome de Dandy Walker. La confirmación del diagnóstico implica el asesoramiento prenatal a los padres, muy complejo por el reducido número de casos que se diagnostican y la variabilidad en la expresión posnatal. Aunque algunos autores consideran la variante del síndrome de Dandy Walker como menos severa en cuanto a resultados, otros le confieren la misma agresividad. A la gestante que no opte por la interrupción legal del embarazo podemos ofrecerle análisis del cariotipo, descartar otras anomalías en ecos seriadas y un seguimiento posnatal.

PALABRAS CLAVE

Dandy Walker. Variante. Pronóstico. Cerebelo. Vérnix.

ABSTRACT

We present the case of a 20-week pregnancy with an ultrasound scan diagnosis of Dandy Walker variant. Confirmation of this diagnosis involves prenatal counselling of the parents, which is highly complex due to the small number of cases diagnosed and postnatal variability. Although some authors consider Dandy Walker variant to be less severe in terms of outcome, others believe it to be equally aggressive. In women not opting for legal abortion, amniocentesis can be offered, other anomalies excluded, and postnatal follow-up provided.

KEY WORDS

Dandy Walker. Variant. Prognosis. Cerebellum. Vermix.



Figura 1. *Diámetro biparietal.*



Figura 2. *Cuarto ventrículo.*

INTRODUCCIÓN

Presentamos el caso de una mujer gestante, G1P0A0, sin antecedentes médicos de interés, remitida a nuestra unidad debido a que en la ecografía de rutina de la semana 20 se verifica en la región inferior del cerebelo una comunicación entre la cisterna magna y el cuarto ventrículo.

MATERIAL Y MÉTODOS

Se realizó una ecografía cerebral de alta resolución, con los siguientes hallazgos: en la zona correspondiente a la medición estándar del diámetro biparietal, se visualizan unos hemisferios cerebrales normales, línea media normal, cavum normal, cerebelo de aspecto y biometría normal (fig. 1). Al intentar visualizar la zona inferior del cerebelo observamos una hipoplasia variable del vérmix inferior, con una comunicación de la cisterna magna, de tamaño correcto en nuestro caso, con un cuarto ventrículo también normal (fig. 2). No se observaron otras anomalías extracerebrales asociadas, ni tampoco hidrocefalia ni signos indirectos de agenesia del cuerpo calloso. El resto de la ecografía extracerebral no reveló otros datos asociados ni sospecha de otras anomalías.

RESULTADOS

Con los resultados obtenidos en la ecografía, todo parecía indicar que nos encontrábamos ante una

variante del síndrome de Dandy Walker. Se expusieron a la paciente las posibles secuelas neurológicas, según los escasos datos de la bibliografía y nuestra experiencia, y las posibilidades de seguimiento y control del embarazo. Los padres decidieron una interrupción legal del embarazo. Los hallazgos se confirmaron en la necropsia.

DISCUSIÓN

La malformación de Dandy Walker es una asociación de anomalías cerebrales, presentes en el momento del nacimiento, y que pueden formar parte de cuadros malformativos diversos. La tríada característica para establecer el diagnóstico es: hidrocefalia, ausencia de vérmix cerebeloso y quiste de la fosa posterior con comunicación con el cuarto ventrículo. El síndrome clásico de Dandy Walker fue descrito en 1887.

El diagnóstico posnatal se realiza con estudios de neuroimagen, como resonancia magnética (método diagnóstico de elección) y escáner para confirmar tanto la dilatación ventricular como otras malformaciones congénitas asociadas; algunos lactantes con estenosis congénita del acueducto son asintomáticos, incluso hasta el comienzo de la vida adulta; algunos pueden ser totalmente asintomáticos.

El tratamiento para este síndrome consiste en tratar los problemas asociados.

El pronóstico es variable. Puede no existir desarrollo intelectual normal, incluso aunque se hayan tratado los síntomas.



Figura 3. Fosa posterior sin alargamiento.

La variante del síndrome de Dandy Walker consiste en una forma menos severa, por lo menos en lo que a hallazgos ecográficos se refiere, que la malformación de Dandy Walker. El hallazgo principal consiste en una hipoplasia variable del vérmix inferior, una fosa posterior de tamaño normal, la cisterna magna que comunica con un cuarto ventrículo normal o ligeramente dilatado, sin alargamiento de la fosa posterior (fig. 3), pudiendo existir anomalías asociadas como hidrocefalia, disgenesia del cuerpo calloso y malformaciones de las circunvalaciones.

La malformación de Dandy Walker se encuentra en uno de cada 30.000 nacimientos. Puede estar asociada a cromosopatías, usualmente trisomía 13 o 18, síndromes genéticos, infecciones congénitas o teratógenos, pero también puede aparecer como un hallazgo aislado.

El diagnóstico se realiza habitualmente en un corte ecográfico suboccipitobregmático; en la mayoría de los casos destaca el hallazgo aislado de una hipoplasia variable del vérmix, sin otros hallazgos de interés (fig. 4).

Este diagnóstico difícil se ve complicado por los posibles falsos positivos asociados a una ecografía por debajo de la semana 18, debido a que la formación del vérmix es incompleta antes de esa semana. Un segundo falso positivo puede ocurrir por un ángulo de isoniación incorrecto (fig. 5, ángulo A correcto, ángulo B excesivamente inclinado), que no debería reproducirse en manos expertas.

A la hora de aconsejar a los pacientes contamos con una experiencia muy limitada. Desconocemos si



Figura 4. Plano suboccipitobregmático.

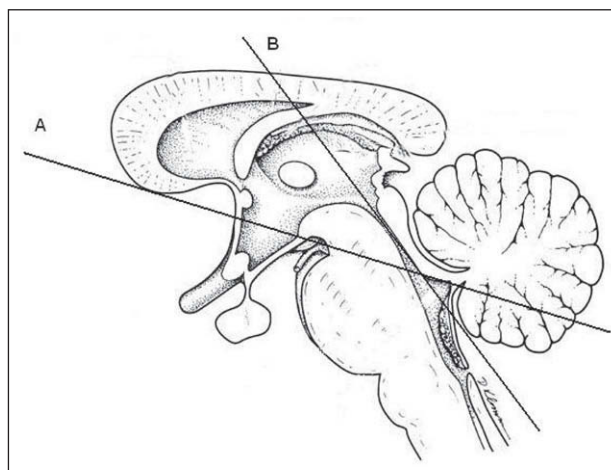


Figura 5. Ángulo de isoniación A (correcto) y B (incorrecto).

los datos de la malformación clásica de Dandy Walker (mortalidad posnatal elevada y alta incidencia de desarrollo intelectual y neurológico alterado) son extrapolables a la variante. En la literatura científica constan similares cifras de anomalías cerebrales y extracerebrales¹, tales como un 50-60% de alteraciones, asociación de cromosopatías hasta de un 17%, supervivencia entre un 6 y un 15% (síndrome y variante, respectivamente) y el 100% de los supervivientes con anomalías neurológicas, aunque otros autores apuntan que la variante del síndrome de Dandy Walker con mínimos cambios estaría relacionada con un mejor pronóstico posnatal², con supervivencia inmediata del 25%, y de éstos, un 50%

de normalidad. La presencia de otras anomalías empeora el pronóstico.

Igualmente, parece que el porcentaje de anomalías cromosómicas se incrementa mucho en los casos diagnosticados de forma temprana antes de la semana 21³.

Otros autores⁴, aunque con series más pequeñas, refieren porcentajes de normalidad más elevados cuando la única anomalía es una hipoplasia del vermis. Todos los autores coinciden en la importancia del diagnóstico temprano para poder realizar cariotipo y el seguimiento posnatal, si procede⁵.

127

BIBLIOGRAFÍA

1. Has R, Ermis H, Yuksel A, Ibrahimoglu L, Yildirim A, Sezer HD, et al. Dandy-Walker malformation: a review of 78 cases diagnosed by prenatal sonography. *Fetal Diagn Ther*. 2004;19:342-7.
2. Ecker JL, Shipp TD, Bromley B, Benacerraf B. The sonographic diagnosis of Dandy-Walker and Dandy-Walker variant: associated findings and outcomes. *Prenat Diagn*. 2000;20:328-32.
3. Ulm B, Ulm MR, Deutinger J, Bernaschek G. Dandy-Walker malformation diagnosed before 21 weeks of gestation: associated malformations and chromosomal abnormalities. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 1997;10:167-70.
4. Keogan MT, DeAtkine AB, Hertzberg BS. Cerebellar vermian defects: antenatal sonographic appearance and clinical significance. *J Ultrasound Med*. 1994;13:607-11.
5. Estroff JA, Scott MR, Benacerraf BR. Dandy-Walker variant: prenatal sonographic features and clinical outcome. *Radiology*. 1992;185:755-8.