

Malformación de Dandy-Walker asociada a malformaciones extracraneales en un neonato

Dandy-Walker malformation associated with extracranial abnormalities in a newborn

Dra. Andrea Álvarez-Álvarez^a, Dra. Marta Costa-Romero^a, Dra. Sonsoles Suárez Saavedra^b, Dr. Juan C. Rial^c, Dra. Alicia M. Lois Bermejo^d, Dra. Noelia García González^e y Dra. Helena Fernández-Rodríguez^a

RESUMEN

La hidrocefalia es una condición clínica que consiste en un cúmulo de líquido cefalorraquídeo a nivel encefálico. Una de las causas, poco frecuente, es el síndrome de Dandy-Walker. Se presenta el caso de un recién nacido con diagnóstico prenatal de hidrocefalia secundaria a una malformación de Dandy-Walker y sospecha de genitales ambiguos. Tras el nacimiento, se confirma el diagnóstico prenatal de malformación de Dandy-Walker asociado a manifestaciones extracraneales poco frecuentes como hipospadias interesrotal y dilatación del seno coronario secundario a persistencia de la vena cava superior izquierda. Con este caso clínico queremos exponer la complejidad del síndrome de Dandy-Walker debido a sus múltiples asociaciones, que marcarán el pronóstico del paciente y la necesidad de tratamiento multidisciplinar.

Palabras clave: Síndrome de Dandy-Walker, hidrocefalia, hipospadias, seno coronario.

ABSTRACT

Hydrocephalus is a clinical condition that consists of an accumulation of cerebrospinal fluid around the brain; Dandy-Walker syndrome is a rare cause of it. We present the case of a newborn with prenatal diagnose of hydrocephalus due to a Dandy-Walker malformation, as well as ambiguous genitalia. After birth, diagnosis of Dandy-Walker malformation associated with uncommon extracranial manifestations is confirmed. Specifically, the baby presents intersrotal hypospadias and coronary sinus dilatation due to the persistence of the left superior vena cava. With the exposition of this case, we bring

out the complexity of the Dandy-Walker syndrome due to the malformations associated with it; the ones that will determine the prognosis and the need of a multidisciplinary treatment.

Key words: Dandy-Walker syndrome, hydrocephalus, hypospadias, coronary sinus.

<http://dx.doi.org/10.5546/aap.2021.e526>

Cómo citar: Álvarez-Álvarez A, Costa-Romero M, Suárez Saavedra S, Rial JC, et al. Malformación de Dandy-Walker asociada a malformaciones extracraneales en un neonato. *Arch Argent Pediatr* 2021;119(5):e526-e530.

INTRODUCCIÓN

La hidrocefalia consiste en la acumulación de líquido cefalorraquídeo alrededor del encéfalo. Según su etiología, puede ser congénita o adquirida. En la etapa neonatal, el mielomeningocele y la hemorragia intraparenquimatosa son las causas más habituales.¹

El complejo o síndrome de Dandy-Walker constituye una causa poco frecuente de hidrocefalia en niños. Es una malformación congénita definida por un conjunto de anomalías de la fosa cerebral posterior. En función de las estructuras alteradas, se pueden distinguir tres entidades clínicas:²⁻⁵

- Malformación de Dandy-Walker: es la forma más frecuente de presentación. Se produce una alteración en el cierre del cuarto ventrículo, lo que causa un aumento de la fosa posterior, agenesia total o parcial de vermis cerebeloso y elevación de la tienda del cerebelo.
- Variante de Dandy-Walker: hipoplasia del vermis cerebeloso con o sin aumento de la fosa posterior.
- Megacisterna magna: aumento del tamaño de la cisterna magna con cuarto ventrículo y vermis cerebeloso sin alteraciones.

El tratamiento se basa en solucionar problemas asociados y valorar la necesidad de tratamiento de la hidrocefalia. El pronóstico varía en función de las anomalías asociadas.⁶

- Servicio de Pediatría, Hospital Universitario de Cabueñes, Gijón, España.
- Servicio de Cardiología Pediátrica, Hospital Universitario de Cabueñes, Gijón, España.
- Servicio de Neurocirugía, Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo, España.
- Servicio de Radiología, Hospital Universitario de Cabueñes, Gijón, España.
- Servicio de Genética, Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo, España.

Correspondencia:

Dra. Marta Costa Romero: Marta.costar78@gmail.com

Financiamiento: Ninguno.

Conflicto de intereses: Ninguno que declarar.

Recibido: 5-12-2020

Aceptado: 2-3-2021

CASO CLÍNICO

Recién nacido de término (38 semanas) de sexo masculino, hijo de padres consanguíneos (primos hermanos), sin antecedentes familiares de patología neurológica. En la ecografía prenatal de la semana 22 se establece la sospecha diagnóstica de malformación de Dandy-Walker, que se confirma en controles ecográficos posteriores con distorsión anatómica de ambos hemisferios cerebelosos y agenesia de vermis.

Parto vaginal eutócico, puntaje de Apgar 5/8/9. Nace hipotónico y bradicárdico, precisa ventilación con presión positiva intermitente durante los primeros 5 minutos de vida, con mejora progresiva. Posteriormente, comienza con dificultad respiratoria que requiere ventilación mecánica no invasiva en modo CPAP durante las primeras 24 horas de vida. Datos antropométricos al nacimiento: peso de 2 860 g (Pc 15), longitud de 46 cm (Pc 1, -2,33 desviaciones estándares [DE]), perímetro cefálico de 36,5 cm (Pc 91).

Al ingreso en la unidad de cuidados intensivos neonatales (UCIN) presenta exploración neurológica sin hallazgos ni dismorfias faciales aparentes; se observa bolsa escrotal bífida en la que se palpan dos estructuras compatibles

con testículos, así como un orificio en línea media compatible con hipospadias interescrotal (*Figura 1*).

Se realizan controles ecográficos cerebrales sucesivos (*Figura 2*) y resonancia magnética (RM) (*Figura 3*), en los que se aprecia la fosa posterior aumentada de tamaño ocupada por un gran quiste que se continúa con el cuarto ventrículo, hipoplasia de vermis y hemisferios cerebelosos con elevación de la tienda del cerebelo. Estos hallazgos confirman el diagnóstico de malformación de Dandy-Walker.

Se realiza también una ecografía abdominal y escrotal, que confirma la presencia de testículos en las bolsas escrotales y descarta la presencia de alteraciones intraabdominales. Las pruebas auditivas realizadas durante el ingreso fueron normales.

Se solicita valoración por el genetista clínico, que solicita cariotipo (46 XY), *array*-CGH (normal) y exoma clínico. En el exoma realizado por secuenciación masiva no se identifican variantes patogénicas que expliquen de manera inequívoca la posible etiología genética para el fenotipo del paciente; solo se detectan seis variantes en heterocigosis de significado clínico incierto

FIGURA 1. Bolsa escrotal bífida



Se palpa en su interior dos estructuras redondeadas que se corresponden con testículos. En línea media del periné se aprecia orificio de aproximadamente 1 cm de longitud que corresponde con hipospadias interescrotal.

(*GLI2, MEGF8, MED12, USP9X* y *BCORL1*). No se solicitan más estudios, dado que la mayoría de los casos de malformación de Dandy-Walker son de presentación esporádica y no suele haber antecedentes familiares.

El decimotercer día de vida empeora el cuadro clínico, con dificultad respiratoria, sudoración y desaturación de oxígeno relacionadas con las tomas de leche, junto con auscultación de un soplo sistólico *de novo* 2/6. Se realiza un ecocardiograma, en el que se observa dilatación del seno coronario en relación con la vena cava superior izquierda persistente y datos de disfunción diastólica. Se inicia tratamiento con furosemina, espironolactona y captopril. El niño presenta mejora clínica progresiva, por lo que se suspenden los fármacos luego de una semana.

A los diecinueve días de vida, se aprecia un aumento llamativo del perímetro cefálico y un aumento del percentil 88 a las dos semanas de vida a un percentil >99 (+2,44 DE) con separación de suturas; se observa también una duplicación del tamaño ventricular en la ecografía. Se solicita interconsulta con el servicio de Neurocirugía, que desestima en ese momento la necesidad de colocar una válvula de derivación ventrículo-peritoneal, dada la ausencia de sintomatología.

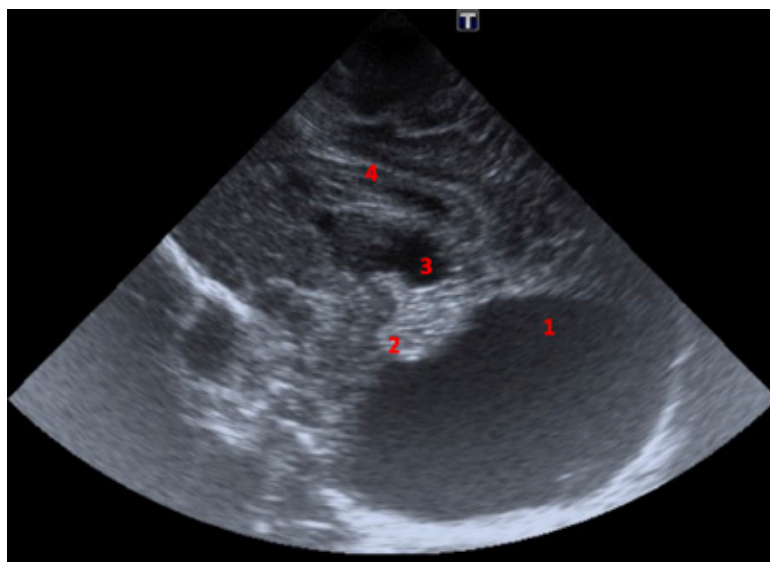
El niño recibe el alta a los 28 días de vida, sin indicaciones ni tratamientos. Se realiza el seguimiento con controles clínicos y ecográficos en los servicios de Pediatría y Neurocirugía. Se comprueba la estabilización del perímetro cefálico, la ausencia de sintomatología y un desarrollo psicomotor adecuado por lo que, por el momento, no ha sido necesario colocar una válvula de derivación ventrículo-peritoneal. Por otra parte, se realiza seguimiento con el servicio de Cardiología, se observa persistencia de la dilatación del seno coronario sin sintomatología asociada.

COMENTARIO

La malformación de Dandy-Walker es una malformación congénita esporádica que se produce por una disembrigogénesis a nivel del cerebro medio. Su incidencia estimada es de 1/25 000-30 000 nacidos vivos, con predominio en el sexo femenino (3:1).^{3,7} Se considera responsable del 4 % al 12 % de los casos de hidrocefalia en la infancia.² En un estudio europeo publicado en el año 2019, se estimó una prevalencia real de esta malformación, incluyendo nacidos vivos y fetos muertos, de 6,7 por cada 100 000 embarazos.⁷

La forma clínica de presentación varía en

FIGURA 2. Ecografía cerebral



Corte parasagital izquierdo en el que se aprecia: 1- lesión quística en fosa posterior en contigüidad con el IV ventrículo que condiciona efecto masa con desplazamiento anterior y superior del vermis, 2- ambos hemisferios cerebelosos que se encuentran hipoplásicos, así como desplazamiento cefálico del tentorio, 3- dilatación de la tala ventricular supratentorial en relación con hidrocefalia obstructiva, 4- cuerpo calloso adelgazado en relación con displasia del mismo.

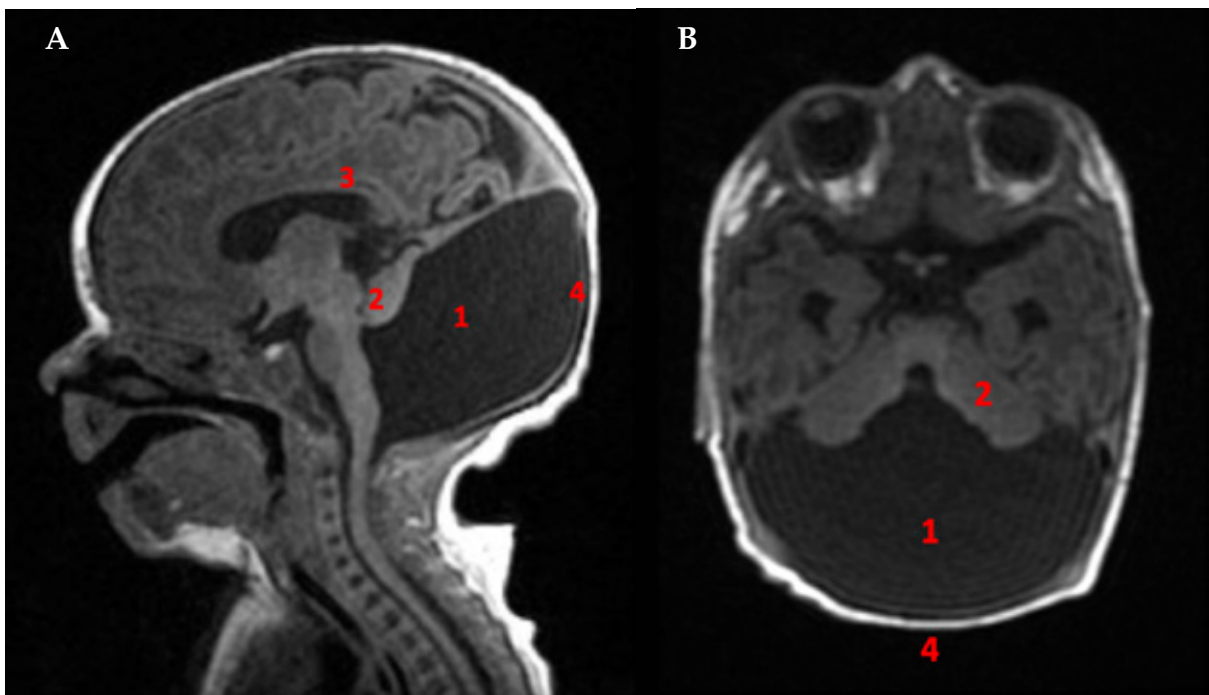
función de la asociación o no de otras alteraciones a nivel cerebral. Estos niños pueden presentar síntomas compatibles con hipertensión intracraneal, disfunción cerebelosa, hipotonía o retraso psicomotor. La mayoría presenta síntomas en los primeros meses de vida, aunque también puede diagnosticarse como hallazgo incidental en personas adultas asintomáticas.⁸

El diagnóstico se basa en estudios por imágenes como ecografía, resonancia magnética y tomografía computarizada. También puede realizarse el diagnóstico prenatal con ecografía cerca de la semana gestacional 18, cuando se completa la formación del vermis y de la fosa cerebral posterior.^{7,9,10} La tríada clásica es la presencia de dilatación quística del cuarto ventrículo, hipoplasia o agenesia del vermis cerebeloso y aumento de la fosa posterior con elevación de la tienda del cerebelo.

Entre el 50 % y 70 % de los pacientes presentan malformaciones asociadas, que, pueden ser tanto a nivel intracraneal como extracraneal, y tienen siempre una repercusión negativa

en la evolución de los pacientes.^{2,11} Dentro de las alteraciones a nivel intracraneal, puede haber agenesia del cuerpo caloso, macrocefalia, ventriculomegalia, estenosis del acueducto de Silvio, espina bífida o siringomielia. En relación con las alteraciones extracraneales, las más habituales son las malformaciones cardíacas, que están presentes hasta en el 29 % de los casos.¹⁰ Las más frecuentes son los defectos del tabique interventricular, el ductus arterioso persistente, la transposición de grandes vasos y la estenosis pulmonar congénita. En nuestro caso, el único hallazgo fue la dilatación del seno coronario en relación con la persistencia de la vena cava superior izquierda. El seno coronario es una estructura que recibe la mayoría de las venas del corazón, está localizado en la cara posterior, entre la aurícula y el ventrículo izquierdos, y drena en la aurícula derecha. En la mayoría de los casos, su dilatación se debe a la persistencia de la vena cava superior izquierda que drena en él. Aunque en general es de curso benigno y no presenta sintomatología asociada ni repercusión

FIGURA 3. Resonancia magnética. Corte sagital (A) y axial (B) potenciados en T1



1- Fosa posterior ensanchada con una gran colección isointensa con el líquido cefalorraquídeo que comunica con el IV ventrículo, 2- desplazamiento craneal de la tienda del cerebelo y anterosuperior del vermis y hemisferios cerebelosos que se encuentran hipoplásicos, 3- cuerpo caloso presente, de morfología normal y adelgazado, 4- remodelación con discreto adelgazamiento del hueso occipital.

hemodinámica (siempre que el techo del seno esté íntegro¹²), de forma excepcional, se han descrito cuadros de obstrucción supraválvular mitral por la dilatación del seno.¹³

Pueden asociarse también alteraciones en extremidades (sindactilia, clinodactilia y acortamiento de falanges), urogenitales (hidronefrosis y riñones poliquísticos, hipoplasia de genitales e hidrocele), displasias óseas y anomalías craneofaciales. También se describen asociaciones con alteraciones cromosómicas, como trisomía de los cromosomas 13 y 18 y el síndrome de Turner. Puede formar parte de diferentes síndromes polimalformativos como el síndrome de Meckel o el síndrome oro-facio-digital, entre otros^{2,10,11} o aparecer en contexto de otros síndromes con alteraciones genitourinarias, retraso intelectual y problemas de la audición.¹⁴

El tratamiento varía en función de los síntomas asociados y el abordaje debe ser multidisciplinar. El tratamiento más habitual es la colocación de una válvula de derivación ventrículo-peritoneal. El pronóstico varía según las comorbilidades asociadas con una mortalidad general del 70 % en fetos. La mortalidad neonatal e infantil se sitúa en torno al 14 % y 25 %, respectivamente,⁷ y hasta el 50-65 % de los recién nacidos tendrán un desarrollo intelectual normal.^{3,11,15}

Se realizó búsqueda en la base de datos "OMIM" como "Dandy-Walker malformation and hipospadias" sin encontrar coincidencias. Varios síndromes presentan las dos alteraciones mencionadas, pero se descartaron por asociar anomalías craneofaciales, no presentes en nuestro caso.

Se presenta el caso por la asociación de malformaciones extracraneales poco frecuentes como son la hipospadias interescrotal y la dilatación del seno coronario secundario a persistencia de la vena cava superior izquierda.

Hoy en día, a los 12 meses de vida, se mantiene seguimiento estrecho multidisciplinar con exploración neurológica y presenta desarrollo psicomotor acorde a su edad. En cuanto al pronóstico, es importante resaltar que es aún incierto, dada la edad del paciente en el momento de la publicación. ■

REFERENCIAS

1. Haridas A, Tomita T. Hydrocephalus in children: Physiology, pathogenesis, and etiology. *UpToDate*. 2018. [Acceso: 3 de marzo de 2021]. Disponible en: <http://www.uptodate.com/contents/hydrocephalus-in-children-physiology-pathogenesis-and-etiology>
2. De Paco Matallana C, Carmona Sánchez E, Padilla Vinuesa C, Fresneda Jaimez MD, et al. Variante de Dandy Walker. A propósito de un caso clínico. *Clin Invest Gin Obst*. 2008; 35(5):180-3.
3. Stambolliu E, Ioakeim-Ioannidou M, Kontokostas K, Dakoutrou M, et al. The most common comorbidities in Dandy-Walker Syndrome patients: a systematic review of case reports. *J Child Neurol*. 2017; 32(10):886-902.
4. Treviño Alanís MG, González Cantú N, Montes Cruz JV, García Flores JB, et al. Malformación de Dandy Walker. *Arch Argent Pediatr*. 2014; 112(1):103-4.
5. González PT, Gil Mira M, Valero de Bernabé J, Zapardiel I. Diagnóstico diferencial de las distintas variantes del síndrome de Dandy-Walker. *Ginecol Obstet Mex*. 2012; 80(8):534-9.
6. Navarrina Martínez J, Alzola Elizondo I. Variante del síndrome de Dandy Walker. Diagnóstico y consejo prenatal. *Prog Obstet Ginecol*. 2009; 52(2):124-7.
7. Santoro M, Coi A, Barišić I, Garne E, et al. Epidemiology of Dandy-Walker Malformation in Europe: A EUROCAT Population-Based Registry Study. *Neuroepidemiology*. 2019; 53(3):169-79.
8. Ryan M, Grenier E, Castro A, Nemeroff CB. New-onset psychosis associates with Dandy Walker variant in an adolescent female patient. *J Neuropsychiatry Clin Neurosci*. 2012; 24(2):241-6.
9. Figueroa-Ángel V, Reyes-Moreno I, García López R, Rodríguez-Aceves C, et al. Síndrome de Dandy Walker. *Arch Neurol (Mex)*. 2013; 18(2):92-8.
10. Quesada Segura GE, Cantos García C, Redondo Llorente MC, Arias Valdés EM, et al. Complejo Dandy-Walker asociado a síndrome polimalformativo. *Prog Obstet Ginecol*. 2013; 56(7):374-7.
11. Cueva-Núñez JE, Lozano-Bustillo A, Irias-Álvarez MS, Vásquez-Montes RF, et al. Variante de Dandy Walker: reporte de un caso. *Rev Chil Pediatr*. 2016; 87(5):406-10.
12. Zuluaga Santamaría A, Aldana Sepulveda N, Muñoz Gómez PC, Bustamante Zuluaga S, et al. Anomalías congénitas y variantes anatómicas del seno coronario. *Rev Colomb Radiol*. 2017; 28(1):4643-8.
13. Vargas FJ. Vena cava superior izquierda persistente asociada con cardiopatías congénitas. *Rev Argent Cardiol*. 2008; 76(3):219-25.
14. Zaki MS, Masri A, Gregor A, Gleeson JG, et al. Dandy-Walker malformation, genitourinary abnormalities, and intellectual disability in two families. *Am J Med Genet A*. 2015; 167A(11):2503-7.
15. Jiménez Caballero PE, Fermín Marrero JA, Casado Naranjo I. Malformación de Dandy-Walker de diagnóstico tardío revelado por hipertensión intracraneal. *Arch Med Int*. 2014; 36(2):96-8.