



## Diagnóstico diferencial de las distintas variantes del síndrome de Dandy-Walker

Pablo Tobías González,\* Mar Gil Mira,\* Javier Valero de Bernabé,\*\* Ignacio Zapardiel\*

### RESUMEN

**Objetivos:** el complejo de Dandy-Walker es un conjunto de anomalías de la fosa posterior formado fundamentalmente por tres cuadros: la malformación clásica de Dandy-Walker, la variante de Dandy-Walker y la megacisterna magna. Nuestro objetivo es clarificar el diagnóstico diferencial entre estas tres entidades.

**Material y método:** estudio descriptivo y retrospectivo de los casos de Dandy-Walker diagnosticados en nuestro servicio en los últimos cinco años y una revisión de la bibliografía acerca del tema.

**Resultados:** se presentan tres casos que ejemplifican la complejidad del diagnóstico de estas malformaciones: un caso de malformación clásica de Dandy-Walker, un caso de una variante de Dandy-Walker y una sospecha precoz de complejo de Dandy-Walker descartada en ecografías posteriores. En los dos primeros casos, las pacientes decidieron interrumpir voluntariamente el embarazo, mientras que en el tercero nació un varón sin alteraciones en la semana 38 de la gestación.

**Conclusiones:** las malformaciones de la fosa posterior, entre las que se encuentra el complejo de Dandy-Walker, representan un reto en el diagnóstico prenatal. Los avances técnicos en la ecografía en 3D y en la resonancia magnética prenatales permiten obtener imágenes en múltiples planos y con alta resolución que facilitan el diagnóstico. Sigue habiendo un elevado número de falsos positivos en la actualidad, en particular antes de la semana 18 de la gestación, por lo que conviene esperar hasta esa semana para establecer un diagnóstico definitivo.

**Palabras clave:** Dandy-Walker, malformación de la fosa posterior, diagnóstico diferencial, hipoplasia cerebelosa.

### ABSTRACT

**Objective:** Dandy-Walker syndrome is a set of abnormalities of the posterior fossa including three modalities: classic Dandy-Walker malformation, Dandy-Walker variant and mega-cisterna magna. Our objective is clarify the differential diagnosis among these entities.

**Material and method:** Descriptive and retrospective study of Dandy-Walker cases diagnosed at our Department during the last five years plus a review of the related Medical literature.

**Results:** Three cases of Dandy-Walker modalities are reported: one case of classic Dandy-Walker malformation, one case of Dandy-Walker variant, and one case of false Dandy-Walker. In the first two cases the patients underwent legal abortion, whereas in the last one a healthy male newborn was delivered in the week 38 of gestation.

**Conclusions:** Malformations in the posterior fossa, including Dandy-Walker syndrome, are still a challenge in prenatal diagnosis. Technical developments in imaging, such as in three-dimensional sonography and magnetic resonance, allow higher resolution and multiplanar images for an easier diagnose. There is a high rate of false positive, particularly before the 18<sup>th</sup> week of gestation. It is advisable not to establish a final diagnose before that week.

**Key words:** Dandy-Walker, posterior fossa malformation, differential diagnosis, cerebellar hypoplasia.

### RÉSUMÉ

**Objectifs:** Le complexe de Dandy-Walker est un ensemble d'anomalies fosse postérieure constitués essentiellement de trois tableaux: la malformation de Dandy-Walker classique variante de Dandy-Walker et méga grande citerne. Notre objectif est de clarifier le diagnostic différentiel entre ces trois entités.

**Méthodes:** Étude rétrospective descriptive des cas de Dandy-Walker diagnostiqués dans notre département au cours des cinq dernières années et une revue de la littérature sur le sujet.

**Résultats:** Nous présentons trois cas qui illustrent la complexité dans le diagnostic de ces malformations: un cas classique d'une malformation de Dandy-Walker, un cas de Dandy-Walker variant et un soupçon de début de Dandy-Walker complexe mis au rebut dans les analyses ultérieures. Dans les deux premiers cas, les patients ont décidé volontairement de mettre fin à la grossesse, tandis que le troisième est né un inchangé mâle à 38 semaines de grossesse ..

**Conclusions:** malformations fosse postérieure, parmi lesquels se trouve le complexe de Dandy-Walker, posent un défi dans le diagnostic prénatal. Les progrès techniques de l'échographie 3D et de résonance magnétique prénatale permettent l'imagerie dans des plans multiples et à haute résolution afin de faciliter le diagnostic. Il a toujours un nombre élevé de faux positifs aujourd'hui, en particulier avant 18

semaines de gestation, de sorte que vous devriez attendre jusqu'à cette semaine pour établir un diagnostic définitif.

**Mots-clés:** Dandy-Walker malformation de la fosse postérieure, diagnostic différentiel, une hypoplasie cérébelleuse.

## RESUMO

**Objetivos:** O complexo de Dandy-Walker é um conjunto de anormalidades da fossa posterior que consistem principalmente de três tabelas: a malformação de Dandy-Walker clássico variante de Dandy-Walker e mega cisterna magna. Nosso objetivo é esclarecer o diagnóstico diferencial entre estas três entidades.

**Métodos:** Estudo retrospectivo e descritivo de casos de Dandy-Walker diagnosticada em nosso departamento durante os últimos cinco anos e uma revisão da literatura sobre o assunto. Apresentamos três casos que ilustram a complexidade no diagnóstico dessas malformações: um caso clássico de malformação de Dandy-Walker, um caso de Dandy-Walker variante e uma suspeita inicial de Dandy-Walker complexo descartados em exames subseqüentes. Nos dois primeiros casos, os pacientes voluntariamente decidiram encerrar a gravidez, enquanto o terceiro nasceu um inalterado masculino com 38 semanas de gravidez.

**Conclusões:** malformações da fossa posterior, entre os quais está o complexo de Dandy-Walker, representam um desafio no diagnóstico pré-natal. Os avanços técnicos na ultra-sonografia 3D e ressonância magnética pré-natal permitem imagens em múltiplos planos e com alta resolução para facilitar o diagnóstico. Ele ainda tem um elevado número de falsos positivos de hoje, especialmente antes de 18 semanas de gestação, por isso você deve esperar até esta semana para estabelecer um diagnóstico definitivo.

**Palavras-chave:** Dandy-Walker malformação da fossa posterior, diagnóstico diferencial, hipoplasia cerebelar.

**E**l complejo de Dandy-Walker es un conjunto de anomalías de la fossa posterior formado, fundamentalmente, por tres cuadros: la malformación clásica de Dandy-Walker, la variante de Dandy-Walker y la megacisterna magna.<sup>1</sup> La malformación de Dandy-Walker comprende la triada clásica de dilatación quística del cuarto ventrículo, hipoplasia o aplasia del vérnix cerebeloso y el aumento de la fossa posterior con elevación del tentorio. La variante de Dandy-Walker se define por una hipoplasia variable del vérnix con o sin aumento de la fossa posterior. La megacisterna magna se caracteriza por una cisterna magna aumentada (>10 mm de diámetro) con vérnix y IV ventrículo normales.<sup>1,2</sup>

Las malformaciones asociadas del sistema nervioso central o fuera de él, aparecen, aproximadamente, en 50 a 70% de los casos; la ventriculomegalia y las alteraciones cardíacas son las más habituales.<sup>1</sup> Las anomalías cromosómicas aparecen en 17.6 a 54% de los casos según las distintas series con predominio de las trisomías 13, 18 y 21, y las triploidías.<sup>2-4</sup>

El pronóstico es variable y depende, en buena parte, de las malformaciones asociadas que condicionan la supervivencia y el tamaño del vérnix cerebeloso, que influye también en el futuro desarrollo neurológico y en la inteligencia de los pacientes.<sup>1,4,5</sup>

El diagnóstico prenatal, basado en la ecografía y la resonancia magnética, no es sencillo. No debe realizarse antes de la semana 18 de la gestación, cuando se completa el desarrollo del vérnix cerebeloso.<sup>5</sup> La dificultad del diagnóstico radica, entre otros factores, en la sobreestimación del tamaño del cuarto ventrículo y la cisterna magna al realizar cortes incorrectos y en las posibles variantes del desarrollo normal del vérnix (cierre más tardío de éste). Esto provoca numerosos falsos positivos.<sup>4-6</sup>

Se reportan a continuación tres casos que ejemplifican la complejidad en el diagnóstico de estas malformaciones: un caso con malformación clásica de Dandy-Walker, un caso de variante de Dandy-Walker y uno de sospecha precoz de complejo de Dandy-Walker descartada en ecografías posteriores. Se revisa la bibliografía acerca del tema con el objeto de clarificar el diagnóstico diferencial de estas entidades.

\* Servicio de Obstetricia y Ginecología, Hospital Universitario La Paz. Madrid, España.

\*\* Servicio de Obstetricia y Ginecología, Hospital Universitario Santa Cristina. Madrid, España.

Correspondencia: Dr. Ignacio Zapardiel. Servicio de Obstetricia y Ginecología, Hospital Universitario La Paz. Paseo de la Castellana 267. Madrid 28046, España. Correo electrónico: ignaciozapardiel@hotmail.com

Recibido: 21 de mayo 2012. Aceptado: 5 de julio 2012.

Este artículo debe citarse como: Tobías-González P, 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):534-539.

## CASOS CLÍNICOS

**Primer caso:** paciente gestante, de 35 años de edad, sin antecedentes personales ni familiares de interés, con aborto precoz previo. La ecografía a las 9.6 semanas de amenorrea fue normal. A las 20.3 semanas se realizaron biometrías con resultados congruentes con la edad gestacional (con ligero aumento del diámetro biparietal correspondiente a 22 semanas), con movimientos cardiacos y fetales positivos, así como placenta y líquido amniótico normales. Sin embargo, a nivel cefálico se observó aumento de la cisterna magna, hipoplasia del vérnix cerebeloso, ventriculomegalia (Figura 1) y agenesia del cuerpo calloso. En la cara se identificó micrognatia e hipotelorismo. A nivel cardíaco se visualizó comunicación interventricular y posible acabalgamiento de la aorta sobre el tabique interventricular. Se observó clinodactilia de la segunda falange del cuarto y quinto dedos de la mano derecha (Figura 2). El cordón era trivascular. Ante los resultados, sugerentes de feto polimalformado (con malformación de Dandy Walker y posible síndrome de Fallot), se llevó a cabo una amniocentesis que dio por resultado un cariotipo 47 XX con der9pter-q21.<sup>1</sup> (trisomía parcial del cromosoma nueve a expensas de un cromosoma derivativo comprendido entre la región terminal del brazo corto y la región 2 banda 1 y subbanda 1 del brazo largo). La paciente solicitó una interrupción voluntaria del embarazo.

**Segundo caso:** paciente gestante, de 34 años de edad, con control del embarazo normal. En la ecografía a las 21



**Figura 1.** Ecografía en la semana 20 de gestación, corte transversal de la cabeza fetal, con hipoplasia del vérnix cerebeloso y dilatación bilateral de los ventrículos laterales.



**Figura 2.** Ecografía en la semana 20 de gestación en la que se observa una desviación en el plano transversal del cuarto y quinto dedos (clinodactilia) de la mano derecha.

semanas se observaron movimientos cardiacos y fetales positivos, biometrías acordes y una dilatación evidente de 14 mm en la fosa posterior (Figura 3) a expensas de una comunicación amplia con el cuarto ventrículo y de disminución del tamaño del vérnix cerebeloso. En el corazón se vio una leve desviación del eje a la izquierda, una salida de la aorta del ventrículo izquierdo con una dudosa salida de la arteria pulmonar en paralelo y discreto aumento de cavidades izquierdas. Ante la sospecha de una posible malformación de Dandy-Walker con cardiopatía asociada, se solicitó una resonancia magnética nuclear y una ecocardiografía. La ecocardiografía llevó al diagnóstico de tetralogía de Fallot. En la resonancia magnética, en secuencias SST2, se identificó, en los tres planos ortogonales, aumento del cuarto ventrículo (52 mm de diámetro anteroposterior) con amplia comunicación con la cisterna magna (también aumentada) y hemisferios y vérnix cerebeloso hipoplásicos (diámetro transverso del cerebelo de 21 mm y altura del vérnix de 9 mm). No se observó elevación del tentorio ni aumento de la fosa posterior. El diagnóstico fue una variante de Dandy-Walker. Al igual que en el caso anterior, la paciente decidió interrumpir voluntariamente el embarazo.

**Tercer caso:** paciente gestante, de 33 años de edad, sin antecedentes de interés y control normal del embarazo. En la ecografía a la semana 17 de la gestación, se detectó a nivel de la fosa posterior una imagen hipoecoica que



**Figura 3.** Ecografía en la semana 21 de gestación que revela dilatación de la fosa posterior del cerebro fetal.

parecía comunicar con el cuarto ventrículo a través de una zona adelgazada del vérnix cerebeloso (Figura 4). El resto de la exploración ecográfica parecía normal. Se establecieron como posibilidades diagnósticas el higroma quístico y una malformación de Dandy-Walker. Se realizó una amniocentesis diagnóstica que dio por resultado un cariotipo 46 XY normal. El control ecográfico 15 días después y las ecografías siguientes a lo largo del embarazo fueron normales. Se catalogó de falso Dandy-Walker. A las 38 semanas nació un varón completamente normal.

## DISCUSIÓN

El complejo de Dandy-Walker engloba varios cuadros de malformaciones que afectan, principalmente, a la fosa



**Figura 4.** Imagen hipoecoica en fosa posterior en feto de 17 semanas compatible con malformación de Dandy-Walker.

posterior con prevalencia de 1/25 de cada 30,000 recién nacidos vivos; es responsable de 4 a 12% de todas las hidrocefalias.<sup>1</sup> Originalmente, el síndrome de Dandy-Walker describía la tríada clásica de dilatación quística del cuarto ventrículo, hipoplasia o aplasia del vérnix cerebeloso y aumento de la fosa posterior con elevación del tentorio a expensas de la cisterna magna. Todo esto ocurrió en el primer caso. La hidrocefalia, presente en 80% de los casos, no se consideraba uno de los criterios esenciales. La observación de casos sin aumento de la fosa posterior llevó a la introducción del término variante de Dandy-Walker.<sup>7</sup> Hoy en día, diversos autores recomiendan utilizar el término de hipoplasia del vérnix aislada en lugar de la variante de Dandy-Walker porque esta denominación es confusa al incluir diferentes grados de aumento de la fosa posterior, hipoplasia y rotación del vérnix, lo que impide comparar los resultados de diferentes estudios.<sup>4,6</sup> El segundo caso se catalogó de variante de Dandy-Walker por la ausencia de elevación del tentorio y de aumento de la fosa posterior, pero podría catalogarse como hipoplasia del vérnix aislada.

El diagnóstico prenatal de las malformaciones de la fosa posterior, entre las que se encuentra el complejo de Dandy-Walker, se apoya en la ecografía y la resonancia magnética. Pese a los avances técnicos, el grado de certeza en el diagnóstico prenatal es pequeño. La tasa de falsos positivos (32 a 59%) es alta al comparar diagnósticos prenatales con estudios posnatales (ecografía, resonancia magnética y autopsia) sobre todo en los casos más leves.<sup>3-6</sup> Varios factores se han propuesto como posibles causas de estos errores. En primer lugar, el exceso de angulación en el plano axial transtalámico al realizar la ecografía puede producir imágenes artefactadas si se sobreestima el tamaño del cuarto ventrículo y de la cisterna magna.<sup>2,4,6</sup> Por esto, la tendencia actual es usar cortes mediosagitales en el estudio de la fosa posterior, lo que evita estos errores en la medición y permite una buena visualización del vérnix (morfología, diámetro craneocaudal máximo, rotación ascendente y cociente DBP/diámetro del vérnix), sobre todo al usar ecografía 3D.<sup>8,9</sup> Otra causa de errores son los “cierres” tardíos del vérnix cerebeloso. Habitualmente, el vérnix completa su desarrollo en la semana 18. No resulta apropiado realizar el diagnóstico de hipoplasia del vérnix antes de esa semana; así ocurrió en el tercer caso que se presenta, que tuvo un desarrollo posterior normal. Los otros dos casos fueron diagnosticados a las 20.3 y 21

semanas, respectivamente. Aun así, se han descrito casos de comunicación aumentada entre el cuarto ventrículo y la cisterna magna que desaparece durante la gestación y que corresponden a variantes del desarrollo normal del vérmen, por lo que se recomienda un enfoque conservador en el diagnóstico de hipoplasia del vérmen aislada y seguimiento estrecho en el tiempo.<sup>4,5,7,10</sup>

La resonancia magnética prenatal representa un gran avance en el diagnóstico de alteraciones del sistema nervioso central, sobre todo en las de la fosa posterior, porque permite la obtención de imágenes de alta resolución en múltiples planos.<sup>2,3,7,10</sup> En el segundo caso, la resonancia magnética proporcionó un estudio más detallado que permitió llegar al diagnóstico de variante de Dandy-Walker. Sin embargo, la técnica no está libre de limitaciones. Al igual que la ecografía da un alto porcentaje de falsos positivos, sobre todo en el diagnóstico de hipoplasia de vérmen aislada.<sup>4-6</sup> Algunos estudios comentan que con un correcto estudio ecográfico (sobre todo 3D), la resonancia magnética prenatal aportaría poca información adicional puesto que, pese a las modernas técnicas de generación rápida de imagen, está limitada por artefactos producidos por el pequeño tamaño fetal y los movimientos fetales, sobre todo en el segundo trimestre precoz, y por la dificultad para obtener planos sagitales precisos.<sup>2,6,8</sup>

El complejo de Dandy-Walker presenta con frecuencia malformaciones asociadas (43.7 a 71.4%) en el sistema nervioso central y fuera de él, las primeras son las más comunes.<sup>1-3</sup> Entre las malformaciones asociadas del sistema nervioso central se encuentran: la ventriculomegalia, la agenesia del cuerpo calloso, el encefalocele, la holoprosencefalia y la microcefalia; la primera es la más frecuente. Entre las malformaciones en otras áreas destacan las alteraciones cardíacas (fundamentalmente los defectos del tabique interventricular), renales (sobre todo hidronefrosis y riñón poliquístico), faciales y de los miembros; las cardíacas y las renales son las más habituales.<sup>1-4,10</sup> Las malformaciones asociadas conllevan un aumento marcado de la mortalidad, que es de 12 a 50% en casos de complejo de Dandy-Walker aislado y de hasta 76 a 83% antes del primer año en caso de malformaciones asociadas.<sup>1,2,4</sup> El primer caso se trataba de un feto polimalformado con comunicación interventricular, agenesia del cuerpo calloso y ventriculomegalia. El segundo caso sufría malformaciones cardíacas (tetralogía de Fallot) pero no otras malformaciones en el sistema nervioso central.

Las alteraciones en el cariotipo son habituales, pero algo menos frecuentes (17.6 a 54%). Las más comunes son las trisomías 13,18,21 y las triploidías.<sup>2-4</sup> La posible alteración cromosómica hace que diversos autores recomiendan pruebas como la amniocentesis para el estudio genético de los fetos con sospecha de complejo de Dandy-Walker. Los resultados de la amniocentesis en el primer caso fueron una trisomía parcial del cromosoma nueve, que no apareció en ninguno de los casos de Dandy-Walker reportados en la bibliografía; el tercer caso, que resultó ser un falso positivo, tenía un cariotipo normal.

La evolución clínica de los recién nacidos vivos es variable y depende de la gravedad del cuadro, las malformaciones asociadas y el grado desarrollo del vérmen.<sup>1</sup> Aparte de la mortalidad global, la afectación en el desarrollo neurológico de los recién nacidos que superviven al periodo neonatal varía de 25 a 100% según las series y comprende síntomas como retraso en el desarrollo motor y en la expresión verbal, hipotonía en la musculatura axial y bajo cociente intelectual.<sup>2,4,5,8</sup> En los casos de hipoplasia aislada del vérmen (como en el segundo caso), con datos más dispares, algunos autores reportan déficits neurológicos habituales y otros informan pronósticos favorables.<sup>5</sup> Debido a la incertidumbre en la evolución clínica de neonatos con diagnóstico como la hipoplasia aislada de vérmen, es necesario asesorar adecuadamente a los padres, puesto que la interrupción voluntaria del embarazo llega hasta 80% de los casos pese a series con excelentes pronósticos posnatales.

## CONCLUSIONES

Las malformaciones de la fosa posterior, entre las que se encuentra el complejo de Dandy-Walker, representan un reto en el diagnóstico prenatal. Los avances técnicos en la ecografía en 3D y en la resonancia magnética prenatales permiten obtener imágenes en múltiples planos y con alta resolución pero con un elevado número de falsos positivos, en particular en los casos más leves, como hemos podido comprobar en nuestra revisión. Además, estas técnicas modernas no se encuentran disponibles en todos los centros. La ecografía en 2D sigue siendo la prueba diagnóstica de cribado más habitual en el estudio de la fosa posterior. En manos expertas el uso de la sonda vaginal en la neurosonografía avanzada puede llegar a ser una alternativa válida en el estudio de estas malformaciones.

Las habituales malformaciones asociadas y las alteraciones en el cariotipo aconsejan la realización de estudios detallados adicionales en los casos sospechosos, porque los dos factores condicionan el pronóstico. La evolución clínica de los recién nacidos vivos es muy diversa, sobre todo en los casos de hipoplasia aislada del vérmix cerebeloso.

Es necesario ser cuidadosos en el diagnóstico de estas malformaciones, evitar diagnósticos precoces (fundamentalmente antes de la semana 18), asesorar correctamente a los padres de acuerdo con los resultados del estudio prenatal, y reconocer que en la actualidad existe una gran incertidumbre en el desarrollo de los recién nacidos.

Uno de los problemas relacionados con el complejo de Dandy-Walker es la falta de uniformidad de la terminología y de los criterios de estudio radiológico, lo que impide la correcta comparación entre los diversos estudios.

## REFERENCIAS

1. Gratacós E, Gómez R, Nicolaides K, Romero R, Cabero L. Medicina Fetal. 1a. edición. Madrid: Editorial Panamericana, 2007. pp. 177-204.
2. Has R, Ermis H, Yüksel A, İbrahimoglu L, Yıldırım A, Sezer HD, Başaran S. Dandy-Walker malformation: A review of 78 cases diagnosed by prenatal sonography. *Fetal Diagn Ther* 2004;19:342-347.
3. Harper T, Fordham LA, Wolfe HM. The fetal Dandy-Walker complex: Associated anomalies, perinatal outcome and postnatal imaging. *Fetal Diagn Ther* 2007;22:277-281.
4. Malingen G, Lev D, Lerman-Sagie T. The fetal cerebellum. Pitfalls in diagnosis and management. *Prenat Diagn* 2009;29:372-380.
5. Limperopoulos C, Robertson RL, Estroff JA, Barnewolt C, Levine D, Bassan H, du Plessis AJ. Diagnosis of inferior vermian hypoplasia by fetal magnetic resonance imaging: Potential pitfalls and neurodevelopmental outcome. *Am J Obstet Gynecol* 2006;194:1070-1076.
6. Phillips JJ, Mahony BS, Siebert JR, Lalani T, Fligner CL, Kapur RP. Dandy-Walker malformation complex: correlation between ultrasonographic diagnosis and postmortem neuropathology. *Obstet Gynecol* 2006;107:685-93.
7. Shekdar K. Posterior fossa malformations. *Semin ultrasound CT MRI* 2011;32:228-241.
8. Zalel Y, Gilboa Y, Gabis L, Ben-Sira L, Hoffman C, Wiener Y, Achiron R. Rotation of the vermis as a cause of enlarged cisterna magna on prenatal imaging. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2006;27:490-493.
9. Paladini D, Volpe P. Posterior fossa and vermian morphometry in the characterization of fetal cerebellar abnormalities: a prospective three-dimensional ultrasound study. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2006;27:482-489.
10. Kline-Fath BM, Calvo-García MA. Prenatal imaging of congenital malformations of the brain. *Semin ultrasound CT MRI* 2011;32:167-188.