

Síndrome de Dandy-Walker: presentación de un caso

Abrahán Guzmán-Lepe [†], Ileana Baltazar-Alba [†], Salvador Padilla-Soto [†]

[†] Hospital Civil de Guadalajara Fray Antonio Alcalde. Universidad de Guadalajara.

Correspondencia: lepe_88@hotmail.com

Resumen

La malformación o síndrome de Dandy Walker (DWM, Del inglés Dandy Walker Malformation) es un padecimiento congénito bastante raro; sin embargo, es uno de los principales causantes de hidrocefalia en los recién nacidos. Se caracteriza principalmente por hidrocefalia congénita, ensanchamiento quístico del cuarto ventrículo, agenesia del vermis cerebeloso, además de la atresia u oclusión de los agujeros de Magendie y Luschka. La presentación de esta malformación es variable y los síntomas inician en la infancia.

Abstract

Malformation or Dandy Walker syndrome (DWM) is a congenital condition very rare, but one of the main causes of hydrocephalus in newborns. Is mainly characterized by congenital hydrocephalus, cystic widening of the fourth ventricle, agenesis of cerebellar vermis, in addition to atresia or occlusion of the hole of Magendie and Luschka. The presentation of this malformation is variable and symptoms begin in childhood.

Palabras Clave: Dandy-Walker, hidrocefalia, hipoplasia cerebelosa, síndrome cerebeloso.

Hipoc Rev Med 2011 3 (26) 9-10

Introducción

La malformación o síndrome de Dandy Walker (DWM, Del inglés Dandy Walker Malformation) es un padecimiento congénito bastante raro; sin embargo, es uno de los principales causantes de hidrocefalia en los recién nacidos. Se caracteriza principalmente por hidrocefalia congénita, ensanchamiento quístico del cuarto ventrículo, agenesia del vermis cerebeloso, además de la atresia u oclusión de los agujeros de Magendie y Luschka. La presentación de esta malformación es variable y los síntomas inician en la infancia.

Caso clínico

Paciente femenina de 17 años de edad que acude a consulta por cefalea holocraneal acompañada de vómitos y pérdida de equilibrio de 3 días de evolución. Como único antecedente de importancia refiere hidrocefalia congénita, por lo que ha sido intervenida en cuatro ocasiones: la primera a los 40 días de vida para colación de válvula de derivación ventrículo-peritoneal; la segunda y tercera a los 2 y 9 años de edad respectivamente, ambas por presentar válvula disfuncional; la última intervención a los 12 años de edad por recambio de válvula,

ya que presentó pérdida progresiva de la agudeza visual y alteraciones en el equilibrio. A la exploración física con signos vitales estables y perímetro cefálico de 56 cm. Neurológicamente: paciente orientada en tiempo, lugar y persona; pares craneales: agudeza visual en ojo izquierdo ceguera total y derecho con deterioro visual severo (20/200); fondoscopía, atrofia papilar en ojo izquierdo y derecho con papiledema. Reflejo nauseoso disminuido. Exploración cerebelosa con dismetría y disdiadococinesia. La Prueba de Romberg y marcha punta talón fueron positivas. Fuerza 5/5 en las 4 extremidades, reflejos de estiramiento muscular rotuliano y Aquileo disminuidos en ambos miembros pélvicos. El resto de la exploración física resultó normal.

Se solicitó Imagen por Resonancia Magnética, donde se encuentran los siguientes hallazgos: en el corte sagital en T2 con medio de contraste, imagen hipodensa en fosa posterior sugestiva de una masa quística. Hipoplasia cerebelosa vermiana y del lóbulo occipital; además de múltiples dilataciones importantes en cuerpo del ventrículo lateral, cisterna cuadrigémina y en el cuarto ventrículo. En el corte coronal encontramos imagen sugestiva de una masa ocupante de características hipodensas

en fosa posterior, es relevante la hipoplasia cerebelosa vermiana y del lóbulo occipital. Con los datos antes mencionados se integra el diagnóstico de DWM.

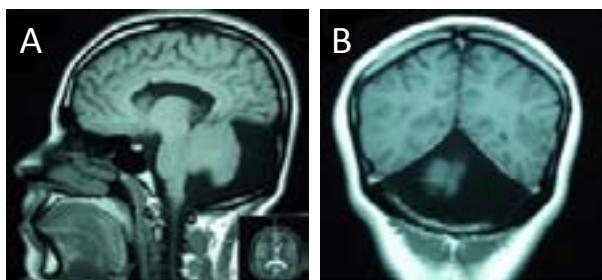


Figura 1. A.- Imagen sugestiva de masa quística en fosa posterior, hipoplasia vermiana y del lóbulo frontal. B.- Imagen sugestiva de masa ocupante en fosa posterior, hipoplasia vermiana y de lóbulo occipital.

Discusión

La DWM tiene una incidencia de 1 en 30,000 nacidos vivos¹, es más frecuente en mujeres que en hombres.² Se ha asociado con enfermedades infecciosas durante el primer trimestre del embarazo como rubeola, citomegalovirus y toxoplasmosis.³ Además se han determinado algunos patrones genéticos autosómicos dominantes y la asociación del locus del gen 3q24 en este síndrome.⁴

La presentación de esta malformación puede ser variable; los síntomas inician en la infancia temprana con bajo desarrollo psicomotor, crecimiento rápido y anómalo del perímetrocefálico. Los niños de edades más avanzadas se presentan con irritabilidad, vómitos y convulsiones así como datos sugestivos de hipertensión intracraneal; además de síndrome cerebeloso

(hipotonía, ataxia o movimientos involuntarios y alteración del equilibrio). El grado de hipoplasia vermiana se correlaciona significativamente con la aparición y gravedad del retraso mental.⁵

Ha aumentado la frecuencia de una asociación de éste síndrome con cardiopatías congénitas, labio leporino, paladar hendido y defectos en el tubo neural. Existen diferentes técnicas de neuroimagen que se utilizan para realizar y confirmar el diagnóstico en el feto.⁶

Radiológicamente, los pacientes muestran senos transversos elevados con adelgazamiento y abombamiento de los huesos de la parte posterior de la fosa. La RM es el método de diagnóstico de elección.⁷

Las manifestaciones clínicas de la paciente nos sugieren síntomas cerebelosos que podrían concordar con un DWM. Los estudios de imagen realizados nos confirman el diagnóstico, ya que el DWM se caracteriza por agenesia o hipoplasia del vermis cerebeloso, dilatación quística del cuarto ventrículo y la ampliación de la parte posterior de la fosa.

Conclusión

Es importante diagnosticar la DWM por técnicas de imagen avanzadas lo más pronto posible, inclusive intrauterinamente, ya que el pronóstico de las personas afectadas es moderadamente más favorable cuando la hidrocefalia es tratada adecuadamente en los primeros años de vida. Es necesario hacer más investigación sobre la DWM para un manejo adecuado.

Referencias

1. Mallikarjun K, Vatsala V, Bhayya DP. Dandy-Walker syndrome – A rare case report. Journal of Advanced Dental Research. 2010 October; 1(1)
2. Tadakamadla J, Kumar S, Mamatha. Dandy-Walker malformation: An incidental finding. Indian Journal of Human Genetics. 2010 January-April;1(16)
3. Osenbach RK, Menezes AH. Diagnosis and management of the Dandy-Walker malformation: 30 years of experience. Pediatr Neurol. 1992;18:179–89.
4. Cardoso J, Lange MC, Lorenzoni PJ, Scola RH, Werneck LC. Dandy-Walker syndrome in adult mimicking myasthenia gravis. Arq Neuropsiquiatr. 2007;65:173–5.
5. National Institute of Neurological Disorders and Stroke. (2005, February) Dandy Walker syndrome information page. [Citado 07 febrero 2011]; Disponible en: <http://www.ninds.gov/disorders/dandywalker>