

DIAGNÓSTICO PRENATAL DE LA MALFORMACIÓN DE DANDY-WALKER

Dra. Marta Colechá Morales / Dra. Marta Garcés Valenzuela / Dra. Ligia Gil Melgosa

FEA Ginecología y Obstetricia. Hospital Obispo Polanco. Teruel

RESUMEN

La malformación de Dandy-Walker es una anomalía de la fosa posterior del cerebro, diagnosticable en el segundo trimestre de gestación mediante ecografía. Se debe sospechar ante la presencia de una cisterna magna aumentada de tamaño junto con un cerebelo displásico. Es imprescindible la exploración anatómica detallada fetal para el despistaje de malformaciones asociadas y la realización de pruebas genéticas para un correcto asesoramiento pronóstico.

PALABRA CLAVE

Malformación Dandy-Walker. Diagnóstico prenatal. Ecografía fetal

ABSTRACT

Dandy-Walker malformation is an abnormality of the posterior fossa, whose diagnosis is feasible in the second trimester of pregnancy by ultrasound. It should be suspected in the presence of an enlarged cisterna magna along with an abnormal cerebellum. Detailed fetal anatomical examination is essential for the screening of associated malformations and genetic testing for correct prognostic advice.

PALABRA CLAVE

Dandy-Walker malformation. Prenatal diagnosis. Fetal ultrasound

CASO CLÍNICO

Se trata de una paciente de 33 años, tercigesta, que acude a la primera consulta de control gestacional. Está de 7+6 semanas de amenorrea y no presenta antecedentes personales de interés. La ecografía revela una gestación única acorde a la edad gestacional, y con actividad cardíaca. La analítica del primer trimestre es estrictamente normal, con serologías negativas y siendo inmune a toxoplasma y rubeola.

Se programa cribado combinado de aneuploidías de primer trimestre, con ecografía a las 13+1 semanas. El feto presenta una longitud céfalo-caudal (LCC) de 68.35mm, una translucencia nucal (TN) de 1.89mm (por debajo del percentil 90 para su LCC), no se visualizan malformaciones mayores y los marcadores de cromosopatía, como el ductus venoso reverso y la ausencia de hueso nasal, son negativos. Se obtiene resultado de bajo riesgo para trisomía 21 (1/52740) pero de riesgo intermedio (1/253) para trisomía 13/18.

Se informa a la paciente del resultado y siguiendo el protocolo se recomienda la realización del test prenatal no invasivo, a lo que la paciente accede. Con 16 semanas, la prueba informa de alto riesgo de trisomía 13, resultado que necesita ser confirmado con la realización de una técnica invasiva para estudio genético.

La amniocentesis se lleva a cabo sin complicaciones e informa de cariotipo 47 XY +13, confirmando que el feto masculino presenta una dotación trisómica para el cromosoma 13 o Síndrome de Patau.

Se realiza una ecografía morfológica precoz en busca de malformaciones compatibles con el síndrome y ésta revela la existencia, entre otras malformaciones menores, de una malformación de Dandy-Walker. Se observa en el corte craneal transcerebelar una cisterna magna aumentada de tamaño

Notas Clínicas

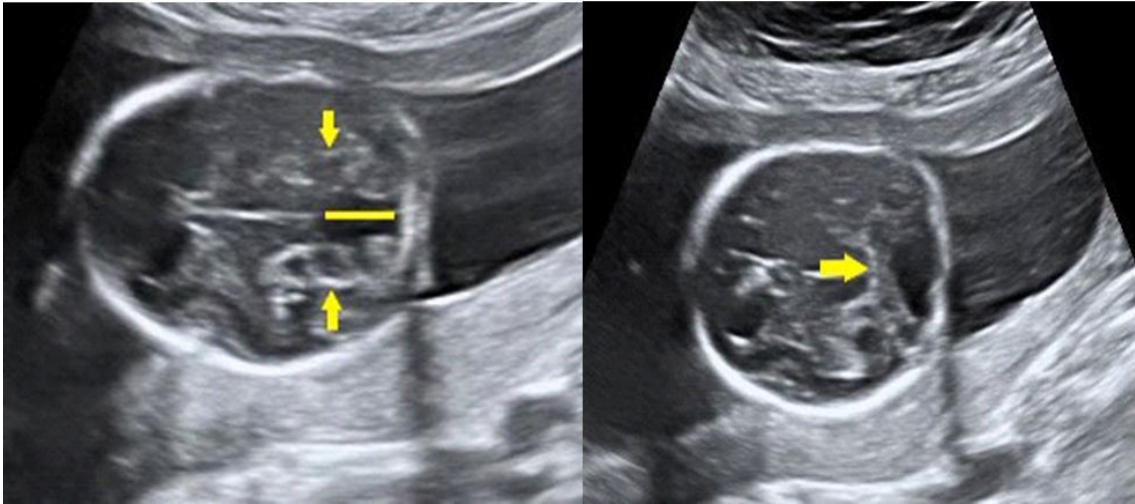


Fig. 1. Corte axial transcerebelar. En la imagen de la izquierda, se señalan con flechas los dos hemisferios cerebelosos, observándose entre ellos un espacio central que corresponde a la ausencia a ese nivel del vermis. La línea amarilla está localizada a nivel de la comunicación del cuarto ventrículo con la cisterna magna. En la imagen de la derecha, la flecha señala la porción más craneal del cerebelo dónde sí que se visualiza una pequeña porción de vermis. El espacio más posterior corresponde con una cisterna magna aumentada de tamaño.



Fig. 2. Corte axial transventricular donde se aprecia la configuración normal de los ventrículos laterales (ausencia de ventriculomegalia), y la ausencia del cavum del septo pellucidum en la línea media a nivel de las astas anteriores.

con unos hemisferios cerebelosos separados y una agenesia parcial del vermis (Fig. 1). Además, impresiona la existencia de una hipoplasia de cavum del septo pellucidum, sin ventriculomegalia (Fig. 2).

Ante el diagnóstico genético de Síndrome de Patau y la existencia de graves y múltiples malformaciones fetales, se aconseja interrupción de la gestación.

DISCUSIÓN

La malformación de Dandy-Walker se define como la presencia de una dilatación quística de la fosa posterior del cerebro que comunica con el cuarto ventrículo, y que se asocia con hipoplasia/agenesia del vermis del cerebelo y elevación del tentorio¹. Aunque la ventriculomegalia se ha considerado clásicamente un elemento diagnóstico esencial de esta malformación, evidencias más recientes sugieren que

Notas Clínicas

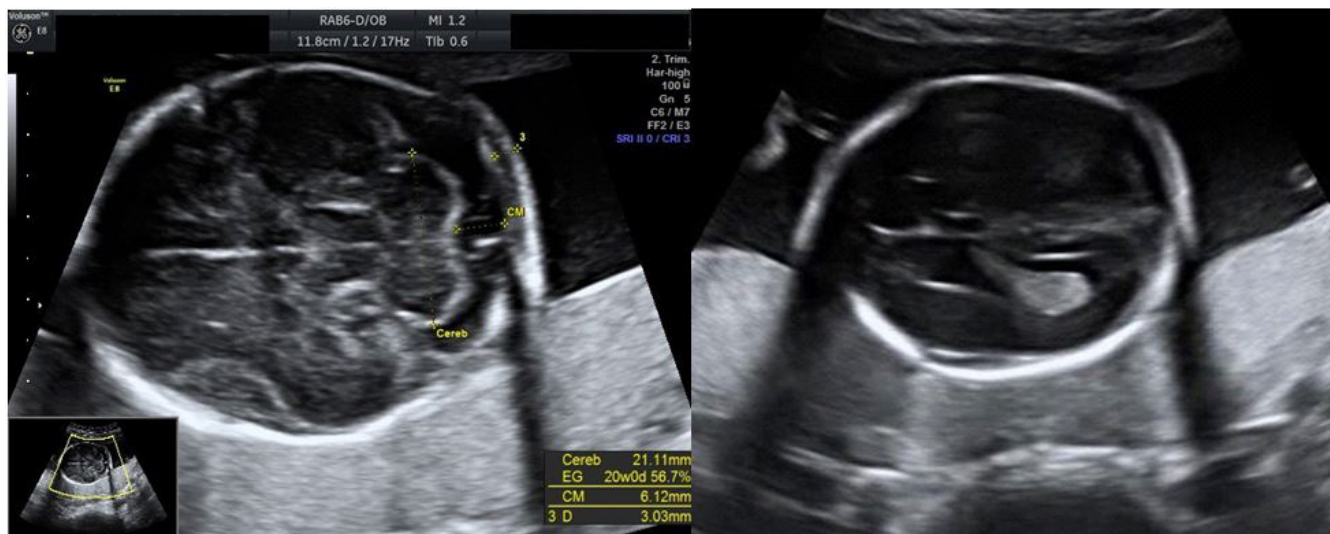


Fig. 3. La imagen de la izquierda corresponde a un corte axial transcerebelar normal, en que se observa la correcta morfología y disposición del cerebelo en un feto de 20 semanas, y normal configuración de la fosa posterior (cisterna magna y pliegue nucal). La imagen de la derecha se trata de un corte axial transventricular de un feto normal de 20 semanas, en el que se observan unos ventrículos laterales normales con presencia del cavum del septo pellucidum.

la ventriculomegalia no está siempre presente al diagnóstico, sino que se desarrolla en el primer mes de vida².

La prevalencia es desconocida y se estima una incidencia de 1:20000 nacimientos vivos, cifra que excluye todos aquellos casos de aborto antenatal y de interrupción legal del embarazo. Se puede presentar de forma aislada o asociada a otras malformaciones tanto del SNC (agenesia del cuerpo calloso, holoprosencefalia) como de otros órganos y sistemas (defectos cardíacos). Al igual que en el caso que se presenta, también puede formar parte de síndromes genéticos con alteraciones cromosómicas como es el caso de la trisomía 13, trisomía 18 o triploidías. Se ha relacionado además con la infección en el primer trimestre por sarampión, citomegalovirus, toxoplasma, y con la exposición a alcohol e isotretinoin³.

Se postula que la malformación tiene origen en una falta del desarrollo y formación del rombencéfalo, falta de fusión del cerebelo y persistencia de la membrana dorsal. Así, su diagnóstico no es posible en el primer trimestre del embarazo debido al desarrollo relativamente tardío del cerebelo.

La exploración del SNC constituye un reto para el ecografista no sólo por la dificultad en la identificación de las estructuras anatómicas,

sino porque las estructuras encefálicas se van desarrollando a lo largo del período embrionario e incluso tras el nacimiento, y las imágenes de normalidad varía a lo largo de la gestación. El cerebelo se puede empezar a observar a las 14 semanas de gestación. Se encuentra localizado en la zona posterior del encéfalo y su longitud en milímetros se relaciona aproximadamente con la edad gestacional, existiendo tablas de normalidad de las medidas del diámetro transversal del cerebelo para cada edad gestacional. Está formada por dos hemisferios y un vermis. Los hemisferios tienen morfología, dimensiones y disposiciones simétricas. El vermis es más ecogénico y de localización central entre ambos (Fig. 3).

La malformación de Dandy-Walker se diagnostica en una exploración ecográfica de rutina, al detectar una cisterna magna de más de 10mm en un corte axial de la cabeza fetal. Se establece entonces el diagnóstico diferencial con otras entidades. En caso de detectar una morfología normal del cerebelo, se tratará de una megacisterna magna o de un quiste aracnoideo retrocerebeloso. Sin embargo, ante un cerebelo de morfología anómala, la sospecha diagnóstica será de malformación de Dandy-Walker. En este caso se observa en los ultrasonidos unos hemisferios cerebelosos separados, con ausencia completa o parcial del vermis cerebeloso.

Notas Clínicas

Se debe hacer una exploración ecográfica detallada en busca de otras malformaciones asociadas, puesto que el pronóstico va a depender de ello. Se recomienda además la realización de amniocentesis, con el objetivo de descartar causa infecciosa o genética⁴. En este caso en particular, se obtuvo en primer lugar la sospecha de trisomía, que se confirmó mediante el análisis del ADN fetal en sangre materna en primer lugar y luego mediante la amniocentesis. Y fue a posteriori cuando se diagnosticaron las malformaciones existentes.

El pronóstico depende no solo de la presencia de otras malformaciones asociadas, sino también del grado de hipoplasia del vermis. En cuanto a la finalización de la gestación, si la malformación de Dandy-Walker se detecta precozmente, por debajo de la 22+6 semanas, se informa a los padres de la posibilidad de acogerse a una interrupción legal del embarazo, dada la elevada probabilidad de retraso intelectual y psicomotor.

BIBLIOGRAFIA

1. Mallinger G, Lerman-Sagie T. Cerebellar anomalies. En: Joshua A. Copel. Obstetric imaging. Philadelphia: Elsevier; 2012.p.214-218
2. De Paco C, Carmona E, Padilla C, Fresneda MD, Caño A. Variante de Dandy-walker. A propósito de un caso clínico. Clin Invest Gin Obst. 2008;35(5):180-3
3. Vladimir A, Reyes I, Garcia R, Rodríguez C, Martínez I. Síndrome de Dandy- Walker. Arch Neurocienc (Mex). 2013; 18(2):92-98
4. Quesada GE, Cantos C, Redondo MC, Arias EM, Mancha E, Vázquez F. Complejo Dandy-Walker asociado a síndrome polimalformativo. Prog Obst Ginecol. 2013;56(7):374-77