

Variante de Dandy Walker – relato de caso

Dandy Walker variant – a case report

RICHARD LESTER KHAN¹
CRISTIANO AMARAL DE LEON²
ELISA SFOGGIA ROMAGNA³
PATRÍCIA ANDRÉIA ZANETTI BALLARDIN³

RESUMO

Objetivos: relatar o caso de um paciente com variante de Dandy Walker, chamando atenção para a importância da suspeita, investigação e manejo das repercussões clínicas.

Descrição do caso: é relatado o caso de um paciente do sexo masculino, com quadro clínico e radiológico típico da Variante de Dandy Walker. Durante o pré-natal, através de ecografia obstétrica com 23 semanas e 3 dias, apresentou alterações sugestivas de Síndrome de Dandy Walker. Ao nascimento apresentou exame físico com fenda palatina, criptorquidia à direita, hexodactilia em ambos os pés. Apresentava ainda ecocardiograma com forame oval patente e persistência do canal arterial. O diagnóstico foi estabelecido através da ressonância magnética realizada após o nascimento, que evidenciava hipoplasia do vermis cerebelar, alargamento da fossa posterior e leve dilatação ventricular.

Conclusões: este artigo procura caracterizar a variante de Dandy Walker, que é uma malformação congênita do sistema nervoso central e é o tipo mais comum da Síndrome de Dandy Walker. Seu fenótipo é variável, devendo-se sempre pesquisar malformações tanto intra quanto extracranianas, visto que o risco de mortalidade pós-natal aumenta quando existe esta associação. O tratamento envolve equipe multidisciplinar e o prognóstico é reservado, variando conforme o fenótipo.

DESCRIPTORIOS: SÍNDROME DE DANDY-WALKER; SISTEMA NERVOSO CENTRAL/anormalidades; HIDROCEFALIA; RELATOS DE CASOS.

ABSTRACT

Aims: To report the case of a patient with Dandy Walker Variant, reinforcing the importance of suspicion, investigation, diagnosis, and management of clinical presentations.

Case description: A case of a male patient with clinical and radiological presentation typical of this disease is reported. During prenatal assessment, obstetrical ultrasound by 23 weeks and 3 days showed changes suggestive of Dandy Walker syndrome. At birth, physical examination showed cleft palate, right cryptorchidism and hexodactilia on both feet. He had also an echocardiography with foramen ovale and patent ductus arteriosus. The diagnosis was confirmed by magnetic resonance imaging after birth, showing hypoplasia of cerebellar vermis, enlargement of the posterior fossa and mild ventricular dilatation.

Conclusions: This article aimed to characterize the Dandy Walker Variant, which is a congenital malformation of the central nervous system and is the most common type of Dandy Walker Syndrome. Its phenotype is variable and we should always search for both intra and extracranial abnormalities, since the risk of postnatal mortality increases when there is such association, as presented in this case. The treatment involves a multidisciplinary approach. Prognosis is limited and varies according to the phenotype.

KEY WORDS: DANDY-WALKER SYNDROME; CENTRAL NERVOUS SYSTEM/abnormalities; HYDROCEPHALUS; CASE REPORTS.

¹ Médico Neurologista Pediátrico do Hospital Universitário da Universidade Luterana do Brasil (ULBRA), Canoas, RS

² Médico Pediatra do Hospital Universitário da ULBRA, Canoas, RS

³ Acadêmicas de Medicina da ULBRA, Canoas, RS

INTRODUÇÃO

A Síndrome de Dandy Walker é composta por um grupo de malformações congênitas do sistema nervoso central, envolvendo a fossa posterior (cerebelo e estruturas adjacentes), sendo caracterizada por dilatação cística do quarto ventrículo, aplasia ou hipotrofia completa ou parcial do vermis cerebelar, alargamento da fossa posterior, hidrocefalia e atresia dos forames de Luschka e Magendie.^{1-4,15}

A síndrome foi inicialmente descrita por Sutton, em 1887, sendo que Dandy e Blackfan, em 1914, descreveram a teoria patogênica da atresia dos forames de Luschka e Magendie. Taggart e Walker completaram essa teoria referindo a síndrome como uma doença congênita com alteração na embriogênese. Após, Brenda adicionou que a aplasia do vermis cerebelar é independente da atresia dos forames de Luschka e Magendie.^{4-6,15,16}

A patogenia da Síndrome de Dandy Walker é controversa.⁴ Sua incidência é estimada em 1:30.000 e a mortalidade varia de 10 a 66%.^{1,7,8} O risco de mortalidade pós-natal aumenta quando associada a outras malformações, se comparado com a malformação isolada.^{1,16} Prematuros e pequenos para a idade gestacional também apresentam um risco aumentado de mortalidade.¹ Casos familiares não são frequentes.³ Os fatores etiológicos mais comuns são a exposição pré-natal a rubéola, toxoplasmose, citomegalovírus, álcool, warfarin e dieta com deficiência de riboflavina.^{3,4,9}

A Síndrome de Dandy Walker é classificada em três formas: Malformação de Dandy Walker Clássica, constituída pela tríade de dilatação cística do quarto ventrículo, agenesia parcial ou completa do vermis cerebelar e fossa posterior alargada; Variante de Dandy Walker, caracterizada por disgenesia cerebelar sem alargamento da fossa posterior e hipoplasia do vermis cerebelar; e Megacisterna Magna, que é o alargamento da cisterna magna sem alteração no vermis cerebelar e no quarto ventrículo, porém podendo estar presente a hipoplasia cerebelar.⁹

DESCRIÇÃO DO CASO

Um recém-nascido masculino, branco, nasceu de parto cesáreo com ruptura de membranas amnióticas 10 horas antes. Apgar 7 no primeiro minuto e 9 no quinto minuto. Peso ao nascimento de 2575 g, comprimento de 45 cm e perímetro

cefálico de 33 cm. Idade gestacional pediátrica (pelo método de Capurro) de 33 semanas e 5 dias, adequado para a idade gestacional. Pais sem consanguinidade. A mãe realizava acompanhamento no serviço de pré-natal de alto risco, por aumento dos níveis tensionais e por uma ecografia obstétrica realizada com 23 semanas e 3 dias evidenciando agenesia da parte central do cerebelo (suspeita de malformação de Dandy Walker).

No exame físico ao nascimento o paciente apresentava-se hipotônico e hipoativo, com fácies atípica apresentando fenda palatina, hidratado, corado, fontanelas normotensas, sendo a posterior com largura de 11 centímetros. Ausculta cardíaca com sopro sistólico duas cruzes em seis. Disfunção respiratória caracterizada por taquipnéia e tiragem subcostal. Ausculta pulmonar com murmúrio vesicular preservado e entrada de ar simétrica. Genitália com criptorquidia à direita e testículo tóxico à esquerda. Hexodactilia em ambos os pés. Ao exame neurológico, apresentava hipertonia acentuada dos quatro membros, mais intensa nos membros superiores. Reflexo de Moro ausente, preensão palmo-plantar fraca bilateralmente e sucção débil. Demais dados do exame físico sem anormalidades.

O recém-nascido foi encaminhado para a unidade de terapia intensiva neonatal por disfunção respiratória (com suspeita de doença da membrana hialina) e para investigação da suspeita de Síndrome de Dandy Walker. Foram solicitadas avaliações das equipes de cardiologia, neuropediatria, neurocirurgia, genética e cirurgia pediátrica.

O ecocardiograma mostrou forame oval patente e persistência de canal arterial (sem repercussão hemodinâmica). A ecografia transfontanelar evidenciou megacisterna magna. Realizada tomografia computadorizada de crânio, que mostrou malformação de Dandy Walker, caracterizada pela fossa posterior aumentada com presença de cisterna magna de grandes dimensões, a qual se comunicava livremente com o quarto ventrículo, através da abertura mediana (foramen de Magendie), atresia das aberturas laterais do quarto ventrículo (foramens de Luschka), hipoplasia dos hemisférios cerebelares e do vermis cerebelar, leve dilatação dos cornos temporais dos ventrículos laterais, presença da cavidade do septo pelúcido (variação de desenvolvimento), exagero das proporções do espaço subaracnóideo e desproporção entre as substâncias encefálicas branca e cinzenta.

Realizada então a ressonância magnética de encéfalo, a qual evidenciou significativo alargamento da cisterna magna, que apresentava pequena comunicação com o quarto ventrículo, sugerindo Megacisterna Magna ou Variante de Dandy-Walker. Demais aspectos sem particularidades (Figuras 1 e 2).

O paciente foi avaliado pelo neurocirurgião por causa do cisto de fossa posterior, sendo orientado o acompanhamento diário do perímetro cefálico para considerar drenagem de hidrocefalia. O perímetro cefálico aumentou 5cm em 1 mês de (33,5 cm para 38,5 cm), não indicando a colocação de derivação ventrículo-peritoneal no momento.

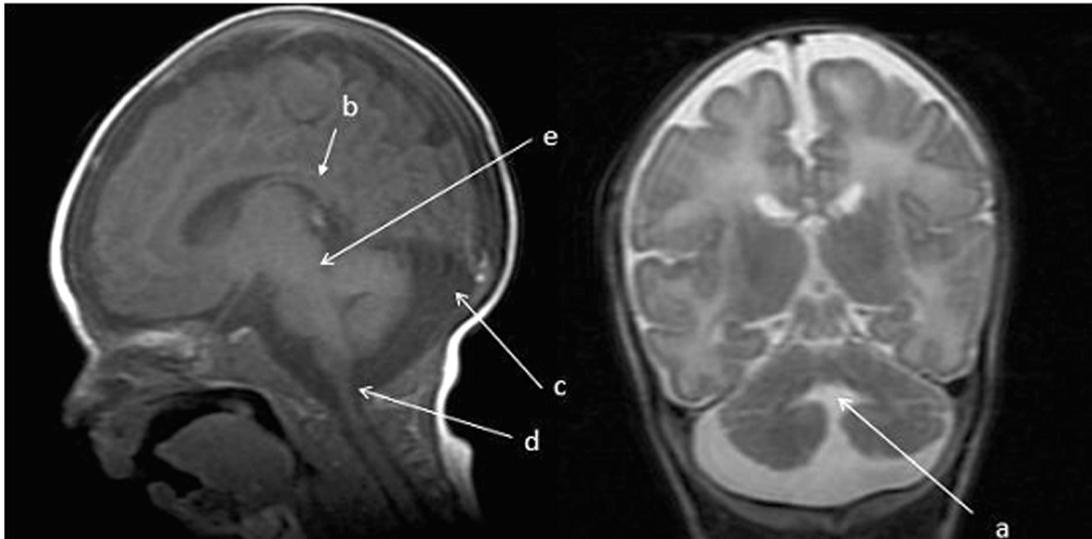


Figura 1 - Imagens da ressonância nuclear magnética, evidenciando exagero das proporções do espaço subaracnóideo e desproporção entre as substâncias encefálicas branca e cinzenta. Hipoplasia dos hemisférios cerebelares e do vermis cerebelar (a). Leve dilatação dos cornos temporais dos ventrículos laterais (b). Fossa posterior aumentada com significativo alargamento da cisterna magna (c), a qual apresenta pequena comunicação com o quarto ventrículo através do forâmen de Magendie (d). Atresia das aberturas laterais do quarto ventrículo (e).

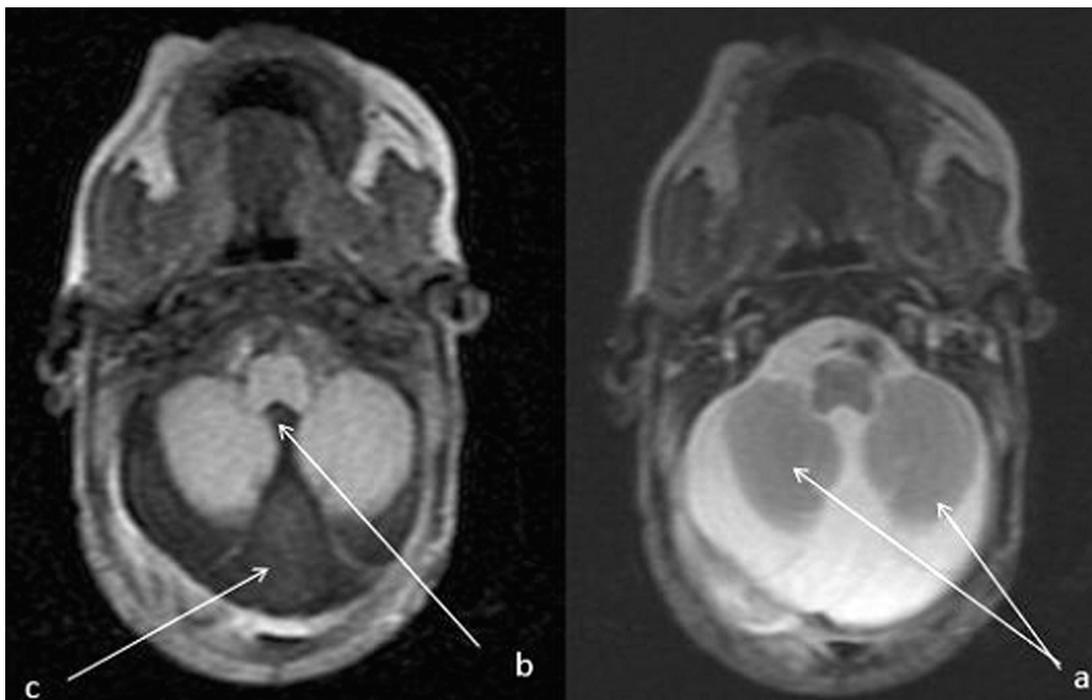


Figura 2 - Imagens da ressonância nuclear magnética, evidenciando hipoplasia dos hemisférios cerebelares (a), hipoplasia do vermis cerebelar (b) e alargamento da cisterna magna (c).

O cariótipo foi normal (46 XY). Os testes de triagem neonatal de rotina (fenilcetonúria, hipotireoidismo e hemoglobinopatias) não mostraram anormalidades. Realizou cirurgia de correção de ducto arterioso, obtendo bom resultado. O ecocardiograma de controle mostrou o canal arterial fechado e sugeriu displasia pulmonar. O paciente apresentou distúrbio de deglutição. A fibrobroncoscopia evidenciou laringomalácia, obstrução de base de língua grau 1 e refluxo gastroesofágico. Além disso, logo após o nascimento teve episódios de crises convulsivas, com movimentos tônicos nos quatros membros, de difícil controle. Aos 3 meses de vida repetiu as crises convulsivas, que foram controladas com fenitoína. Iniciou fenobarbital para prevenção de novas crises.

O distúrbio respiratório evoluiu com piora, tendo permanecido 3 meses internado na Unidade de Terapia Intensiva com ventilação mecânica prolongada (45 dias). Nesse período apresentou sepse em duas ocasiões, sendo manejado com antibióticos (Ampicilina e Gentamicina no primeiro episódio e Vancomicina e Meropenem para o segundo episódio). Após melhora clínica foi realizada gastrostomia e traqueostomia, após as quais o paciente teve boa evolução. Recebeu alta em boas condições, aos 4 meses e 20 dias de vida, realizando sessões de fisioterapia motora e estimulação precoce e em uso de fenobarbital 5mg/kg/dia, salmeterol/fluticasona 25/250 mcg 1 jato 12/12 horas, ranitidina 5 mg/kg/dia, domperidona 0,80 mg/kg/dia e furosemida 0,45 mg/kg/dose de 8/8 horas. Atualmente está em acompanhamento no ambulatório de neurologia pediátrica. Aos 5 meses e 2 dias apresenta retardo importante do desenvolvimento neuropsicomotor: sustento cefálico incompleto, sem fixação do olhar, não segue nem pega objetos. Mãos preferencialmente oclusas, cabeça preferencialmente lateralizada para a direita. Reage a estímulos sonoros, ainda não realizou teste auditivo. Apresenta também tetraparesia espástica e hiper-reflexia global com aumento da área reflexógena. Fontanela bregmática normotensa com largura em torno de 4cm e perímetro cefálico de 42cm (percentil 50). Segue com uso de medicamentos, fisioterapia motora e estimulação precoce.

DISCUSSÃO

Este caso trata-se de uma Variante de Dandy Walker, apresentando como malformações

associadas, a fenda palatina, polidactilia, persistência do canal arterial e criptorquidia, porém com cariótipo normal.

A Variante de Dandy Walker é uma forma menos grave e mais comum da Síndrome de Dandy Walker, onde há a existência de um vermis residual, podendo haver ou não alargamento da fossa posterior e dilatação ventricular. O quarto ventrículo é grande, porém menos dilatado e melhor formado do que na síndrome clássica.^{3,9} Além disso, esta afecção pode estar associada a outras malformações, tanto cerebrais como extracranianas, em 65 a 71% dos casos,^{3,14-16} tais como: microcefalia, agenesia do corpo caloso, ventriculomegalia, polidactilia, sindactilia, fenda palatina, hidrocele, refluxo vesicoureteral, rim em ferradura, atresia duodenal, defeitos septo ventricular, ducto arterioso patente, transposição grandes vasos.^{3-9,14-16} Ozdemir e colaboradores descreveram o caso de uma paciente de 11 meses de idade com Variante de Dandy Walker associada a tetralogia de Fallot, defeito do septo atrial, ducto arterioso patente e hipotireoidismo primário.¹⁵ No caso do nosso paciente, há hipoplasia do vermis cerebelar, alargamento da fossa posterior e leve dilatação ventricular, achados clínicos compatíveis com a descrição acima. Além disso, apresentava malformações extracranianas associadas, tais com a fenda palatina, criptorquidia à direita, hexodactilia em ambos os pés, forame oval patente e persistência do canal arterial.

Em seu estudo, Ecker e colaboradores avaliaram fetos ultrassonograficamente em um período de sete anos, e destes, foram diagnosticados 49 fetos com Variante de Dandy Walker. Oitenta e cinco por cento dos fetos tinham malformações associadas, sendo as mais comuns as cardíacas (41%), e logo após a ventriculomegalia (27%), e apenas 36% dos cariótipos eram anormais.¹⁶

A Variante de Dandy Walker pode ainda estar associada a síndromes, tais como Klippel-Feil, Cornelia de Lange, Ritscher-Schinzel, Meckel-Gruber, Warburg, trissomia do 9, 13 e 18, duplicação do 5p, 8p e 8q e triploidias.^{9,15}

Como no presente caso, pode-se suspeitar da síndrome ainda no pré-natal, através da ultrassonografia fetal, que pode mostrar alargamento da cisterna magna e aplasia ou hipoplasia do vermis cerebelar. O diagnóstico definitivo, porém, atualmente é melhor realizado através de ressonância magnética, pelos achados neurorradiológicos característicos, tais como dilatação cística do quarto ventrículo e alterações do vermis cerebelar.^{2,4,16} O

exame anatomopatológico é padrão ouro para o diagnóstico².

Esta síndrome evolui clinicamente conforme o grau da malformação cerebelar e conforme o grau da hidrocefalia, podendo apresentar retardo mental, atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, microcefalia, hipotonia, alterações oftalmológicas (coloboma, nistagmo, megalocórnea, microftalmia), espasticidade e convulsões. A sintomatologia predominante é causada pela hidrocefalia, que geralmente não está presente ao nascimento, desenvolvendo-se normalmente no primeiro ano de vida e apresentando sintomas nos dois primeiros anos de vida.^{3,4,7,10,11}

Deve haver sempre um acompanhamento multidisciplinar, envolvendo pediatra, neurologista pediátrico, neurocirurgião e fisioterapeuta.⁴

O tratamento cirúrgico inicial da Variante de Dandy Walker é decidido de acordo com os achados neurorradiológicos, que incluem a presença ou ausência de hidrocefalia, as características do quarto ventrículo e a prática do cirurgião.^{4,5} Porém, ainda é controverso qual seria o tratamento ideal.^{5,6,10-13} Existem três modalidades de tratamento: derivação (ventriculoperitoneal, cistoperitoneal ou combinada), procedimento endoscópico (ventriculostomia endoscópica) e cirurgia aberta (excisão da membrana obstrutiva), sendo os dois primeiros as principais alternativas.^{5,6,10,12} A derivação é utilizada como primeira opção ou em caso de falha do procedimento endoscópico. Tem menor morbidade e mortalidade quando comparada com a cirurgia aberta, porém é frequente o malfuncionamento^{5,6}. O procedimento endoscópico geralmente é o procedimento de escolha, principalmente quando houver aqueduto patente.⁵

A cirurgia aberta não é considerada como tratamento inicial pela maior morbimortalidade e pelo grande número de complicações, porém pode ser utilizada como alternativa quando a derivação encontra-se malfuncionante.⁵ As complicações cirúrgicas mais comuns incluem hematoma da fossa posterior, vazamento de líquido cefalorraquidiano pela derivação e malfuncionamento da derivação.^{6,10,11}

O prognóstico da Variante de Dandy Walker é reservado. Em torno de 40% das crianças são intelectualmente normais, porém 40% têm retardo mental severo e 20% retardo mental leve.⁸ A presença de vermis cerebelar normal tem bom prognóstico para desenvolvimento intelectual

normal.¹³ No presente caso, o paciente apresenta hipoplasia de vermis cerebelar, fator preditor para retardo mental.

Este artigo procurou caracterizar a Variante de Dandy Walker, que é o tipo mais comum da Síndrome da Dandy Walker, e mostra a importância de um acompanhamento pré-natal regular, para uma possível detecção precoce de anomalias. O fenótipo desta afecção é variável, devendo-se sempre pesquisar malformações associadas, visto que o risco de mortalidade pós-natal aumenta quando existe associação. Além disso, outras síndromes devem ser investigadas. Apesar das limitações impostas pela condição, um acompanhamento multidisciplinar deve ser realizado no intuito de melhorar a qualidade de vida do paciente, sempre orientando os pais em relação ao prognóstico.

AGRADECIMENTO

Agradecemos ao Dr. Ricardo Bernardi Soder, médico radiologista do Hospital Universitário Ulbra, pela análise e interpretação das imagens do caso.

REFERÊNCIAS

1. Salihu HM, Kornosky JL, Druschel CM. Dandy-Walker syndrome, associated anomalies and survival through Infancy: a population-based study. *Fetal Diagn Ther.* 2008;24:155-60.
2. Phillips JL, Mahony BS, Siebert JR, et al. Dandy-Walker malformation complex correlation between ultrasonographic diagnosis and postmortem neuropathology. *Obstet Gynecol.* 2006;107:685-93.
3. Bragg TWH, George EJ, Wynne-Jones GA, et al. Familial Dandy-Walker syndrome: a case report supporting an autosomal inheritance. *Childs Nerv Syst.* 2006;22:539-41.
4. Ewald O, Scremin F, Busch F, et al. Alterações oculares em paciente pediátrico portador de malformações de Dandy-Walker: relato de caso. *Arq Bras Oftalmol.* 2006;69:97-9.
5. Mohanty A, Biswas A, Satish S, et al. Treatment options for Dandy-Walker malformation. *J Neurosurg.* 2006;105:348-56.
6. Yuceer N, Mertol T, Arda N. Surgical treatment of 13 pediatric patients with Dandy-Walker syndrome. *Pediatr Neurosurg.* 2007;43:358-63.
7. Calleja MRC, Verdú A, Félix V. Dandy-Walker malformation in an infant tetrasomy 9p. *Brain Dev.* 2003;25:220-3.
8. Klein O, Pierre-Kahn A, Boddaert N, et al. Dandy-Walker malformation: prenatal diagnosis and prognosis. *Childs Nerv Syst.* 2003;19:484-9.
9. Estroff JA, Scott MR, Benacerraf BR. Dandy-Walker variant: prenatal sonographic features and clinical outcome. *Radiology.* 1992;185:755-8.
10. Kumar R, Jain MK, Chhabra DK. Dandy-Walker syndrome: different modalities of treatment and outcome in 42 cases. *Childs Nerv Syst.* 2001;17:348-52.

11. Miyamori T, Okabe T, Hasegawa T, et al. Dandy Walker syndrome successfully treated with cystoperitoneal shunting. *Neurol Med Chir.* 1999; 39:766-8.
12. Sikorski CW, Curry DJ. Endoscopic, single-catheter treatment of Dandy-Walker syndrome hydrocephalus: technical case report and review of treatment options. *Pediatr Neurosurg.* 2005;41:264-8.
13. Boddaert N, Klein O, Fergusson N, et al. Intellectual prognosis of the Dandy-Walker malformation in children: the importance of vermian lobulation. *Neuroradiology.* 2003;45:320-4.
14. Bolduc ME, Limperopoulos C. Neurodevelopmental outcomes in children with cerebellar malformations: a systematic review. *Dev Med Child Neurol.* 2009;51: 256-67.
15. Ozdemir OMA, Polat A, Cinbis M, et al. Dandy-Walker's variant and tetralogy of Fallot with atrial septal defect and patent ductus arteriosus and primary hypothyroidy: a new association. *Indian J Pediatr.* 2009;76:433-5.
16. Ecker JL, Shipp TD, Bromley B, et al. The sonographic diagnosis of Dandy-Walker and Dandy-Walker variant: associated findings and outcome. *Prenat Diagn.* 2000;20:328-32.

Endereço para correspondência:

RICHARD LESTER KHAN
Hospital Universitário Ulbra
Av. Farroupilha, 8001, Bairro São José
CEP 92425-900, Canoas, RS, Brasil
Tel.: (51) 3464-9600
E-mail: petleskh@yahoo.com