

# Complejo de Dandy Walker, experiencia en el Centro de Referencia Perinatal Oriente

Drs. Andrea Osorio O<sup>(1)</sup>, Juan Guillermo Rodríguez A<sup>(1)</sup>, Oscar Pizarro R<sup>(1)</sup>,  
Osvaldo Koller C<sup>(2)</sup>, Axel Paredes V<sup>(1)</sup>, Leonardo Zúñiga I<sup>(1)</sup>.

1. Centro de Referencia Perinatal Oriente (CERPO) y Unidad de Medicina Perinatal, Servicios y Departamento de Obstetricia y Ginecología y Neonatología, Hospital Santiago Oriente "Dr. Luis Tisné Brousse", Campus Oriente, Facultad de Medicina, Universidad de Chile.
2. Instituto de Neurocirugía e Investigaciones Cerebrales Alfonso Asenjo.

## Abstract

Dandy Walker Malformation, a congenital anomaly characterized by fourth ventricle cyst and hipoplasia or agenesis cerebellar vermix, generating congenital hidrocefaly and intracranial hypertension. The malformation is typically characterized by the triad: congenital hydrocephalus, incomplete formation of cerebellar vermis and dilation of the fourth ventricle with enlargement of the posterior fossa. Actually there have been three variants described: Classic Dandy Walker Syndrome (SDW), Hipoplasia Cerebellar Vermix, and Cisterna Magna Enlargement (CMD). We report eleven cases of Dandy Walker Malformation serially followed at the Centro de Referencia Perinatal Oriente (CERPO) between the April 2003 and September 2006. Ten cases with prenatal diagnosis of Dandy Walker Malformation (8 cases CMD and 2 cases SDW), and one case with prenatal diagnosis of agenesis of corpus callosum and postnatal diagnosis of SDW. CERPO follow up study consisted in ecographic monitoring, cordocentesis, echocardiography, MR, and psychological management.

No association with risk factors described in literature was observed. Just one case of paternal consanguinity and other case of maternal cousin with Down Syndrome.

High association with aneuploidies (7 of 11 cases=64%): 5 cases of trisomy 18 (71%), one trisomy 21, one 6-13 translocation.

High mortality rate (46%): 5 of 11 cases died during gestation or first year of life.

None case has required surgery after birth. Only 3 cases (24%) with no other malformation associated, all of them with Enlargement of Cisterna Magna. Five patients actually alive, 3 have been discharges (27%), 2 of them healthy (18%) and one with Down Syndrome. The other 2 alive cases are in control (one in Luis Calvo Mackenna hospital and the other at Neurosurgery Institute). The five cases actually alive have adequate psychomotor development and good growth rate.

Keywords: Dandy Walker malformation, Fetal Ultrasonography, Prenatal diagnosis.

## Resumen

La malformación de Dandy Walker es una anomalía congénita caracterizada por un ensanchamiento quístico del cuarto ventrículo e hipoplasia o agenesis del vermis cerebeloso, que secundariamente produce hidrocefalia congénita e hipertensión intracraneal. La tríada característica para establecer el diagnóstico consiste en hidrocefalia, ausencia de vermis cerebeloso y quiste de la fosa posterior con comunicación con el cuarto ventrículo. Actualmente se han descrito tres variantes de esta malformación: Malformación Clásica de Dandy Walker (SDW), Hipoplasia vermis cerebeloso, y dilatación de cisterna magna (CMD). Se revisaron todos los casos de malformación de Dandy Walker controlados en Centro de Referencia Perinatal Oriente (CERPO) entre abril 2003 y septiembre 2006. Se controlaron once casos durante este período, diez de ellos con diagnóstico prenatal de alguna de las variantes de Dandy Walker (ocho casos de CMD y dos casos de SDW) y un caso con diagnóstico prenatal de agenesis del cuerpo calloso, diagnosticándose postnatalmente síndrome de Dandy Walker. A estas pacientes se les manejó en CERPO mediante seguimiento ultrasonográfico, cordocentesis para estudio de cariotipo fetal, ecocardiografía, resonancia magnética fetal, consejería y apoyo psicológico.

No se encontró asociación con los factores de riesgo descritos en la bibliografía. Sólo existe en un caso el antecedente de consanguinidad paterna y otro caso con antecedente de prima en primer grado materna con síndrome de Down.

Destaca la alta asociación con aneuploidías (siete de los once casos, 64%): cinco

casos de trisomías 18 (71%), una trisomía 21 y una translocación 6-13.

Hay una alta tasa de mortalidad tanto pre como postnatal (46%), falleciendo cinco de los once casos durante la gestación o el primer año de vida.

Ninguno de los casos ha requerido de manejo quirúrgico postnatal. Sólo tres casos (24%) no presentaron otra malformación asociada, todos con diagnóstico de CMD. De los cinco pacientes actualmente vivos, tres han sido dados de alta (27%), dos de ellos sanos (18%) y uno con síndrome de Down. Los otros dos pacientes vivos siguen en control. Los cinco casos actualmente vivos han presentado un adecuado desarrollo psicomotor para su edad y buen crecimiento pondoestatural.

Palabras clave: Diagnóstico prenatal, Malformación Dandy Walker, Ultrasonografía fetal.

### Introducción

El síndrome de Dandy Walker, actualmente conocido como malformación de Dandy Walker, es una anomalía congénita caracterizada por un ensanchamiento quístico del cuarto ventrículo e hipoplasia y agenesia del vermis cerebeloso, que secundariamente produce hidrocefalia congénita e hipertensión intracraneal. Su prevalencia es de 1 en 30.000 nacimientos<sup>(1)</sup>.

Fue descrito en 1887 y ya en 1914, Dandy y Blackfan hablaban de la tríada típica, consistente en hidrocefalia, ausencia de vermis cerebeloso y quiste de la fosa posterior, con comunicación con el cuarto ventrículo. En 1942, Taggart y Walker plantearon que la causa sería debido a una atresia congénita de los agujeros de Luschka y Magendie. Pero en 1954, Benda concluye que la causa de éste sería debido a un desarrollo anormal a nivel cerebral y no necesariamente debido a una atresia de los agujeros. Esta malformación es una de las tres causas principales de hidrocefalia infantil, causando entre un 4 a 12% de todos los casos, siendo las otras causas la estenosis del acueducto de Silvio y la Malformación de Chiari<sup>(1)</sup>.

Generalmente se presenta como casos esporádicos lo que ha llevado a plantear que ésta sería una malformación aislada, aparentemente no hereditaria. Sin embargo, se han descrito casos de recurrencia especialmente con antecedentes de consanguinidad paterna siguiendo un patrón de herencia autonómico recesivo, por lo que no está muy claro aún cuál sería la verdadera forma de herencia de esta patología<sup>(2)</sup>.

Dentro de los factores de riesgo hay un dudoso rol de factores ambientales,

principalmente dado por infecciones virales, alcohol y diabetes materna. Por tanto, como factor predisponente, se menciona la exposición durante el primer trimestre de la gestación a rubéola, CMV, toxoplasma y alcohol.

Esta malformación puede asociarse a otras malformaciones genéticas, pudiendo ocurrir en el contexto de variadas alteraciones cromosómicas: trisomía 13, trisomía 18, trisomía 21, delección 13q, trisomía 3q, tetrasomía 9p y otras. Un 70% de los casos de Dandy Walker se relacionan con múltiples anomalías congénitas asociadas al sistema nervioso central (SNC) (Tabla I). Y en un 20-33% de los casos hay relación con otras anomalías no asociadas al SNC (Tabla II). También se relaciona con varios síndromes (Tabla III)<sup>(3-5)</sup>.

El síndrome de Dandy Walker se presenta como una asociación de grados variables de ventriculomegalia, agrandamiento de la cisterna magna y defecto del vermis cerebeloso, con dilatación quística del cuarto ventrículo. Es posible diagnosticarlo ya a partir de las 14 semanas de gestación mediante ecotomografía transvaginal. Se observa una cisterna magna aumentada de tamaño, comunicada con el cuarto ventrículo a través de un defecto en el vermis cerebeloso. Con frecuencia se relaciona con ventriculomegalia limítrofe o franca y con otras malformaciones nerviosas y

**Tabla I.** Anomalías congénitas asociadas al SNC relacionadas con el síndrome de Dandy Walker (70%):

- \* Disgenesia cuerpo calloso (20-25%)
- \* Lipoma cuerpo calloso
- \* Holoprosencefalia (25%)
- \* Porencefalia
- \* Displasia del giro cingulado (25%)
- \* Esquizencefalia
- \* Polimicrogiria/heterotipia sustancia gris (5-10%)
- \* Heterotipia cerebelar
- \* Encefalocele occipital (7%)
- \* Microcefalia
- \* Malformación núcleos olivares inferiores
- \* Siringomelia
- \* Malformación de Klippel-Feil
- \* Espina bífida
- \* Meningocele lumbosacro
- \* Lipoma espinal

**Tabla II.** Anomalías congénitas no asociadas al SNC relacionadas con el síndrome de Dandy Walker (20-33%):

- \* Malformaciones orofaciales y palatinas (6%)
- \* Polidactilia y sindactilia
- \* Anomalías cardíacas
- \* Anomalías tracto urinario (riñones poliquisticos)
- \* Cataratas, disgenesia retinal
- \* Hemangioma facial
- \* Hipertelorismo
- \* Síndrome de Meckel-Gruber
- \* Melanosis neurocutánea

**Tabla III. Síndromes asociados al síndrome de Dandy Walker:**

- \* Síndrome de Aase-Smith
- \* Síndrome de Aicardi
- \* Síndrome Cerebro-oculomuscular
- \* Síndrome de Coffin-Siris
- \* Síndrome de Cornelia de Lange
- \* Síndrome de Dekaban
- \* Síndrome de Ellis-Van Creveld
- \* Criptofalmo de Frasier
- \* Síndrome de Goldenhar
- \* Síndrome de Jaeken y Van den Burghe
- \* Síndrome de Joubert
- \* Síndrome de Meckel-Gruber
- \* Síndrome Orofacial-digital tipos ii y iii
- \* Síndrome de Ruvalcaba-Myhre-Smith
- \* Síndrome de Smith-Lemli-Opitz
- \* Síndrome de Walker-Warburg
- \* Síndrome de Pascual-Castroviejo ii

extraneurales. El diagnóstico ultrasonográfico se realiza mediante observación de las estructuras del SNC mediante un corte en el plano transcerebelar (suboccipitobregmático), paralelo al plano transventricular, donde es posible determinar el diámetro transverso cerebelar y la cisterna magna<sup>(3,4)</sup>.

Existe el riesgo de realizar un diagnóstico falso antes de las 18 semanas debido a una formación incompleta del vermis y un ángulo del transductor muy marcado, generando un falso aumento del tamaño de la cisterna magna.

Antiguamente, esta patología debía cumplir con todos los requisitos mencionados anteriormente. Sin embargo, se ha visto que esta patología, actualmente denominada malformación de Dandy Walker, abarca un espectro de anomalías de la fosa posterior. De esta manera, se han descrito 3 variantes de esta malformación: (1) Malformación Dandy Walker clásica, (2) Variante de Dandy-Walker, y (3) Megacisterna Magna (Figura 1)<sup>(3-5)</sup>.



**Figura 1.** Variantes del síndrome de Dandy Walker (a) Dandy Walker Clásico; (b) Hipoplasia vermis cerebeloso; (c) Cisterna Magna Dilatada.

**Malformación clásica Dandy Walker**

Consiste en la tríada clásica ya descrita:

- \* Agenesia completa o parcial del vermis cerebeloso.
- \* Dilatación quística del cuarto ventrículo.
- \* Agrandamiento de la fosa posterior con elevación de tienda del cerebelo.

Se asocia a variadas anomalías:

- \* Hidrocefalia.

- \* Disgenesia del cuerpo calloso.
- \* Alteraciones de la migración neuronal.
- \* Cefalocele (usualmente occipital).
- \* El tronco encefálico puede ser hipoplásico.

Variante de Dandy Walker (hipoplasia vermis cerebeloso)

- \* Una forma menos severa de malformación de Dandy-Walker. Consiste en:
  - \* Hipoplasia variable del vermis cerebeloso.
  - \* Fosa posterior de tamaño normal.
  - \* Cisterna magna prominente que comunica con un cuarto ventrículo normal o ligeramente dilatado (forma de cerradura).
  - \* Delgada comunicación entre cuarto ventrículo y cisterna magna.

Anomalías asociadas (75%):

- \* Hidrocefalia en un tercio de los casos.
- \* Disgenesia del cuerpo calloso, heterotopías, malformaciones de las circunvoluciones.
- \* Aneuploidías: trisomías 13, 18 y 21.
- \* Síndromes asociados: Joubert, Walker-Warburg, síndrome cerebro-ocular-muscular.
- \* Anomalías en la motilidad ocular, retraso global en el desarrollo e inicio de la marcha, discapacidad en el habla, ataxia, entre otros.

**Megacisterna magna**

Una forma más leve de malformación de Dandy-Walker, consistente en una cisterna magna prominente, con una profundidad mayor a 10 mm, que se comunica libremente con el espacio subaracnoideo perimedular. Con integridad conservada del vermis cerebeloso y del cuarto ventrículo.

La cisterna puede extenderse lateral, superior y posteriormente más allá de sus límites anatómicos. Puede generar hidrocefalia leve. Puede ser asimétrica y dar efecto de masa, simulando un quiste aracnoideo.

Dentro del estudio de esta patología, se cuenta con la ecotomografía obstétrica para el diagnóstico prenatal. Este no es un examen específico, estudios han mostrado gran discordancia entre el diagnóstico prenatal ultrasonográfico y el diagnóstico postnatal neuropatológico postmortem. Se vio que sólo en aquellos casos con hallazgos clásicos de Dandy Walker existía una mayor correlación entre el diagnóstico pre y postnatal. Es así como favorecería la concordancia el hallazgo de:

- \* Aumento cisterna magna (> 10 mm).
- \* Aplasia completa del vermis cerebeloso.
- \* Imagen trapezoídea entre hemisferios cerebelares (no imagen en cerradura).

En caso de una cisterna magna grande o un defecto pequeño del vermis, sería imposible resolver en forma prenatal el diagnóstico<sup>(5,6)</sup>.

Para un estudio más detallado de las estructuras del SNC malformadas, se cuenta con la resonancia magnética. Además se recomienda estudio cromosómico mediante cordocentesis, debido a la alta asociación de esta malformación con aneuploidías<sup>(8)</sup>.

Las cifras de mortalidad asociadas a esta malformación han ido descendiendo, siendo actualmente de un 24%. La morbimortalidad está determinada tanto por el síndrome propiamente tal, como por los síndromes y malformaciones asociadas.

En cuanto al pronóstico, es controversial el desarrollo intelectual alcanzado por estos pacientes. Se dice que en un 40 a 70% de los casos puede haber un grado de inteligencia subnormal. Sin embargo, se han descrito casos aislados en que han llegado a la adultez en forma asintomática.

El 80% de los casos de síndrome de Dandy Walker presentan ventrículos normales en el postnatal inmediato. Sin embargo, al año de vida, 80% presentan ventriculomegalia en distintos grados. Al momento del diagnóstico el 90% presentan hidrocefalia.

Estudios muestran alta similitud en cuanto al pronóstico de pacientes con Dandy Walker clásico y la variante de Dandy Walker (67,1 vs 71,4%). Así también, en ambas variantes se ha visto alta asociación con malformaciones del SNC (43,7 vs 64,2%). Se ha descrito alteraciones cromosómicas en 17,6% de los casos. Con una supervivencia de 6,2% en el Dandy Walker clásico y 21,4% en la variante de Dandy Walker<sup>(5, 6)</sup>.

En el caso de cisterna magna dilatada el pronóstico es aún incierto. La mayoría de los fetos con diagnóstico prenatal de agrandamiento aislado de cisterna magna o imagen sugerente de pequeño defecto del vermis fueron hallados normales postnatalmente.

En cuanto al manejo, éste consiste en manejo quirúrgico derivativo en casos de hidrocefalia. Se han propuesto variadas técnicas con este objetivo (resección membranas de fosa posterior, shunt directo de ventrículos laterales, shunt de fosa posterior, shunt ventriculoperitoneal, y otros)<sup>(7-10)</sup>. Dentro de los resultados esperados post inserción del shunt están la disminución del tamaño de los compartimentos derivados y resolución de signos y síntomas prequirúrgicos. Sin embargo, un 40% de las inserciones de shunt de un compartimiento único, compartimentalizan otra cavidad requiriendo un segundo *shunt*. Dentro de las complicaciones descritas asociadas al manejo quirúrgico, son las mismas asociadas a cualquier manejo quirúrgico: Infecciosas, hemorragia o ineficacia del shunt.

### Objetivo del trabajo

Hacer una revisión de todos los casos de Dandy Walker controlados en Centro de Referencia

Perinatal Oriente (CERPO) con el propósito de determinar:

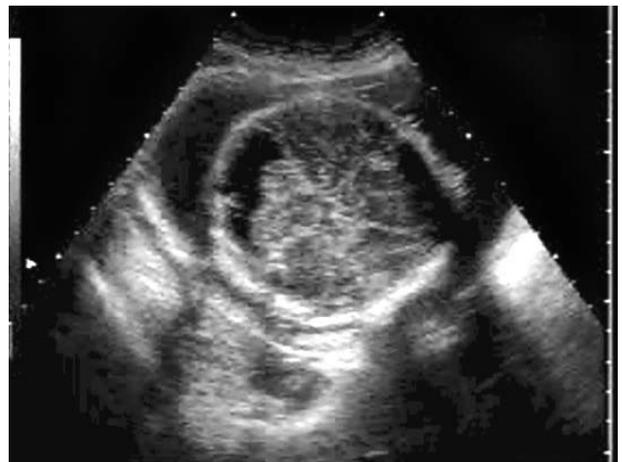
- \* Incidencia local.
- \* Diagnóstico prenatal y concordancia con diagnóstico postnatal.
- \* Factores de Riesgo.
- \* Relación con otras malformaciones y aneuploidías.
- \* Manejo prenatal.
- \* Resultado postnatal.
- \* Manejo postnatal.
- \* Seguimiento al año de vida.

### Material y método

Revisión de 350 pacientes ingresados a control en el CERPO durante el período comprendido entre abril del año 2003 y septiembre del 2006, encontrándose once casos de gestantes con alguna variante de la malformación de Dandy Walker.

La información se obtuvo a partir de fichas clínicas de control prenatal en Hospital Santiago Oriente "Dr. Luis Tisné Brousse", base de datos CERPO, fichas CERPO, epicrisis de la Unidad de Neonatología del Hospital Luis Tisné Brousse, base de datos del Servicio de Neonatología Hospital Santiago Oriente, fichas Clínicas del Instituto de Neurocirugía y seguimiento mediante encuesta telefónica durante el primer año de vida.

Los controles se realizaron con equipo Hitachi EUB 8500. El diagnóstico se corroboró mediante la medición de cisterna magna y observación de las estructuras cerebelares en el plano transcerebelar (suboccipitobregmático) ecotomográfico. Se diagnosticó cisterna magna dilatada en presencia de una cisterna magna mayor a 10 mm, sin otras malformaciones cerebelares asociadas (Figura 2). Se diagnosticó síndrome de Dandy Walker clásico en presencia de cisterna magna dilatada (CM > 10mm) e hipoplasia o ausencia del vermis cerebeloso (Figuras 3 y 4).



**Figura 2:** Cisterna magna dilatada (CM: 17 mm), sin malformaciones cerebelares asociadas.



**Figura 3:** Síndrome de Dandy Walker, cisterna magna dilatada y agenesia o hipoplasia vermis cerebeloso + agenesia cuerpo calloso.



**Figura 4:** Gestación 36+1 semanas, síndrome de Dandy Walker, arteria umbilical única.

**Resultados**

Durante el período estudiado, se pesquisaron once casos de malformación de Dandy Walker controlados en CERPO: 10 casos con diagnóstico prenatal y un caso con diagnóstico prenatal de agenesia del cuerpo calloso con

diagnóstico postnatal de síndrome de Dandy Walker.

Los antecedentes maternos se resumen en la Tabla IV. Destaca la amplia dispersión en cuanto a la edad materna, con un rango entre 17 y 44 años con un promedio de edad de 30 +/-14 años. Presentan una paridad variable, con una alta proporción de primíparas (cinco de los once casos: 46%). En su gran mayoría correspondió a pacientes de la Región Metropolitana (64%). La mayoría de las pacientes no tenía antecedentes ni factores de riesgo para síndrome de Dandy Walker. Sólo en un caso existe el antecedente de consanguinidad paterna y en otro caso el antecedente de una prima materna en primer grado con síndrome de Down (Tabla V).

Destaca el ingreso tardío de las pacientes a CERPO, ingresando la mayoría después de las 35 semanas de gestación (seis de once pacientes: 55%), limitando el manejo de éstas (Tabla VI).

De los once casos, ocho correspondieron a la variante cisterna magna dilatada (CM > 10 mm, sin otras malformaciones) y tres correspondieron a la variante síndrome de Dandy Walker clásico (CM > 10 mm e hipoplasia o agenesia del vermis cerebeloso). A estos casos se suman otros dos casos de síndrome Dandy Walker nacidos en el

**Tabla IV.** Antecedentes maternos.

Caso	Edad	G	P	A	FUR	Procedencia
1	44	3	2	0	210103	Valdivia
2	31	2	1	0	220903	Iquique
3	17	1	0	0	280506	Santiago
4	40	5	4	0	270804	Iquique
5	18	1	0	0	230105	Chillán
6	21	1	0	0	190305	Santiago
7	33	2	1	0	240505	Santiago
8	39	3	2	0	080705	Santiago
9	16	1	0	0	150905	Santiago
10	24	1	0	0	111005	Santiago
11	40	5	3	1	091104	Santiago

**Tabla V.** Factores de Riesgo para síndrome de Dandy Walker

Caso	Tabaco	Alcohol	Drogas	Antecedentes	Consanguinidad
1	-	-	-	-	-
2	-	-	-	Vitiligo	-
3	6 Cig/Día	-	-	-	-
4	-	-	-	Psoriasis	-
5	-	-	-	-	-
6	-	-	-	-	Primos 2°G
7	-	-	-	-	-
8	-	-	-	-	-
9	-	-	-	Prima Down	-
10	-	-	-	-	-
11	-	-	-	-	-

**Tabla VI.** Edad gestacional de ingreso a CERPO

Caso	Ingreso a CERPO
1	36+2 S
2	35+2 S
3	34+6 S
4	30+4 S
5	36+1 S
6	36+5 S
7	13+6 S
8	28 S
9	33 S
10	35+2 S
11	32+2 S

Hospital Santiago Oriente durante este período, sin diagnóstico prenatal ni control en CERPO (Tabla VII).

Destaca la alta asociación de esta patología con otras malformaciones congénitas, evidenciándose sólo en dos de los casos como malformación única (Tabla VIII).

El manejo perinatal incluyó seguimiento ultra-sonográfico, con un promedio de dos a tres ultrasonografías por paciente, sin grandes cambios en el diagnóstico inicial. Se realizó Doppler en aquellos casos en que se evidenció RCIU resultando en su mayoría sin alteraciones (Tabla IX). Se realizó ecocardiografía en ocho de los once casos, constatándose malformaciones cardíacas en cinco

**Tabla VII.** Variante de Dandy Walker diagnosticada y fundamentos del diagnóstico. CMD: Cisterna magna dilatada, SDW: Síndrome de Dandy Walker, CM: Cisterna magna, ACC: Agenesia cuerpo caloso

Caso	DG	Informe ecotomografía obstétrica
1	CMD	CM 14 mm.
2	CMD	CM:15 mm.
3	CMD	CM:12 mm.
4	CMD	CM: 18 mm.
5	SDW	CM: 15 mm, ausencia vermis cerebeloso.
6	CMD	CM:13 mm.
7	SDW	Ventriculomegalia, ventrículo en gota, Dandy Walker, agenesia cuerpo caloso. CM: 31 mm, cerebelo: 28 mm.
8	CMD	CM: 12 mm.
9	CMD	CM: 17 mm.
10	CMD	CM: 11 mm.
11	ACC	Quiste plexo coroideo 6x6 mm, obs. agenesia cuerpo caloso

**Tabla VIII.** Malformaciones asociadas. DSVD: Doble salida ventrículo derecho, PHA: Polihidroamnios, RCIU: Retardo crecimiento intrauterino, CIV: Comunicación interventricular.

Caso	DG	Diagnósticos asociados
1	CMD	DSVD, CIV, RCIU
2	CMD	DSVD, Labio leporino
3	CMD	-
4	CMD	Onfalocelo, Pie bot bilat., Cordón 2 vasos, Hipotelorismo, PHA
5	SDW	DSVD, RCIU, Arteria umbilical única, PHA
6	CMD	VCSI drenado a seno coronario, PHA
7	SDW	CIV perimembranosa, Agenesia cuerpo caloso
8	CMD	Atresia duodenal, Displasia tricuspídea
9	CMD	-
10	CMD	Ventriculomegalia leve bilateral
11	ACC	Quiste plexo coroideo, PHA marcado, RCIU

**Tabla IX.** Controles con ecotomografía obstétrica y Doppler

Caso	Eco Obst	Doppler
1	2 (CM: 14 _13 mm)	normal
2	3 (CM estable en 15 mm)	normal
3	1	-
4	1	normal
5	1	normal
6	2 (CM: 13_14 mm)	-
7	5 (ventriculomegalia _ DW _ óbito)	normal
8	1	-
9	3 (CM: 17_18 _14 mm)	-
10	1	-
11	1	Resist. Art. Uterinas elevada

de éstos (45%) (Tabla X). En uno de los casos se confirmó el diagnóstico de cisterna magna dilatada mediante RM (Figura 5).

Se ofreció cordocentesis a todas aquellas pacientes con edad gestacional menor a 34 semanas, realizándose cinco cordocentesis (45%) con estudio de cariograma fetal, destacando en cuatro de estos casos alguna aneuploidía y el otro caso sin resultado por coagulación de la muestra: dos casos de trisomía 18, un caso de trisomía 21 y un caso de traslocación 6-13 (Tabla X).

El manejo en CERPO incluyó además consejería y manejo psicológico tanto pre como postnatal con psicóloga de la unidad.

Durante el período perinatal se presentó un caso de óbito fetal y otro mortinato. La vía de parto fue cesárea en seis de los casos. En la tabla XI, se presenta la edad gestacional a la interrupción, peso, Apgar y sexo de los recién nacidos. En la tabla XII, se presenta el diagnóstico postnatal, evidenciándose una alta similitud con el diagnóstico prenatal. En la tabla XIII, se describe la epicrisis post hospitalización ya sea en neonatología o en la UTI neonatológica. Cabe destacar la alta tasa de malformaciones asociadas: un síndrome de Down con atresia duodenal (páncreas anular) (Figuras 6 y 7), un síndrome de VACTER (cardiopatía congénita, atresia esofágica (fístula traqueoesofágica), hemivértebra torácicas, DVPAP a seno coronario, obs CoA) (Figuras 8 y 9) que es trasladado de urgencia al Hospital Luis Calvo Mackenna para resolución quirúrgica y dado de alta a los catorce días de hospitalización, un polimalformado con trisomía 18 que fallece en la atención inmediata (Figura 10), otras dos trisomías 18 que fallecen posteriormente.

Se realiza seguimiento de los pacientes hasta el año de vida, o hasta la edad actual en aquéllos menores de un año (Tabla XIV). Se interroga a la madre acerca del desarrollo psicosocial y psicomotor del niño (sociabilidad, habla, marcha) (Tabla XV) y acerca del crecimiento pondoestatural de acuerdo a los controles en consultorio (Tabla XVI). Destaca

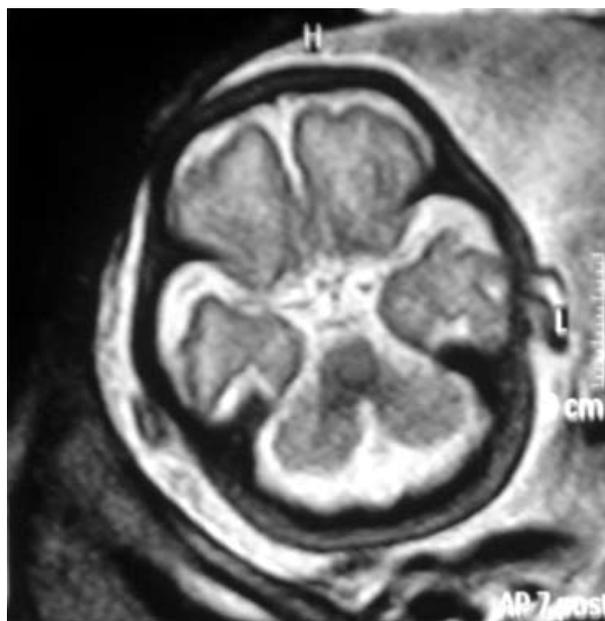
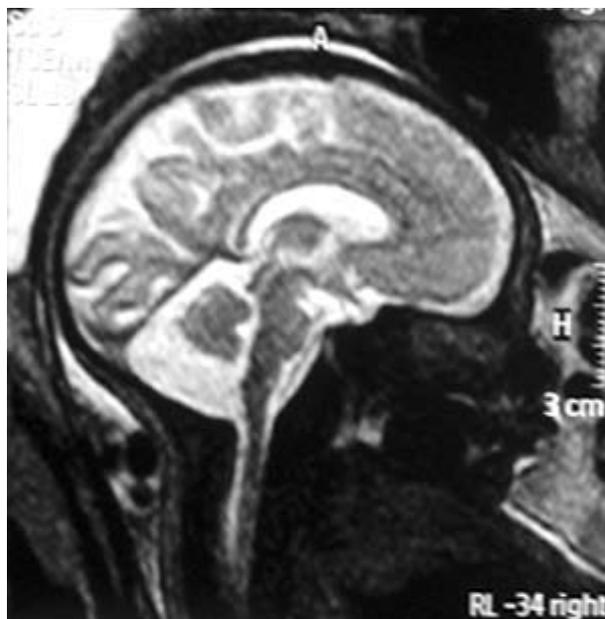


Figura 5. Cisterna magna dilatada, sin otras malformaciones asociadas.

Tabla X. Resultados ecocardiografía y cordocentesis. VD: Ventrículo derecho, TGA: Transposición grandes arterias, CIV: Comunicación interventricular.

Caso	Ecocardio	Cordo
1	Doble salida VD, TGA, CIV	Muestra coagulada
2	-	Trisomía 18
3	Normal	-
4	Obs. CIV	Trisomía 18
5	Tetralogía de Fallot, obs. DSVD, VCSI	-
6	Probable VCSI drenado a seno coronario	-
7	CIV perimembranosa	Traslocación 6-13
8	Displasia tricuspídea	Trisomía 21
9	Normal	-
10	-	-
11	-	-

**Tabla XI:** Vía del parto y características del recién nacido (peso, sexo y Apgar). PTVE: Parto transvaginal espontáneo, AEG: Adecuado para edad gestacional, PEG: Pequeño para edad gestacional, GEG: Grande para edad gestacional.

Caso	Parto	Vía	Peso	Apgar 1	Apgar 2	Sexo
1	15/10/03	Cesárea	1675 (PEG)	9	9	F
2	30/06/04	Cesárea	2030 (PEG)	7	8	F
3	13/02/05	PTVE	3050 (AEG)	8	9	F
4	14/04/05	PTVE1	010 (PEG)	0	0	M
5	03/11/05	Cesárea	1908 (PEG)	2	1	M
6	22/12/05	Cesárea	3305 (AEG)	6	8	F
7	11/01/06	PTVE	2050 (AEG)	0	0	M
8	21/02/06	PTVE	2220 (AEG)	8	8	F
9	23/06/06	Cesárea	4030 (GEG)	9	9	M
10	4/07/06	PTVE	3070 (AEG)	9	9	F
11	02/07/05	Cesárea1	120 (AEG)	2	5	F

**Tabla XII.** Diagnóstico pre y postnatal. CMD: Cisterna Magna Dilatada, SDW: Síndrome Dandy Walker, ACC: Agenesia Cuerpo Calloso.

Caso	DG	Diagnóstico Postnatal
1	CMD	Trisomía 18
2	CMD	Trisomía 18
3	CMD	Cisterna Magna Dilatada
4	CMD	Mortinato
5	SDW	Polimalformado, Tetralogía Fallot, Trisomía 18 (clínica)
6	CMD	VACTER, Agenesia parcial cuerpo calloso + Malformación cerebelosa
7	SDW	Óbito fetal
8	CMD	Atresia Duodenal (páncreas anular), Cardiopatía Congénita, Sd. Down
9	CMD	Cisterna Magna Dilatada
10	CMD	Cisterna Magna Dilatada
11	ACC	Hipoplasia Cerebelosa, Cisterna Magna Dilatada, Trisomía 18

**Tabla XIII.** Epicrisis servicio neonatología o UTI Hospital Luis Tisné Brousse. DVPAP: Drenaje venoso pulmonar anómalo parcial, UCI HLCM: UCI Hospital Luis Calvo Mackenna, CM: Cisterna magna.

Caso	Epicrisis Neonatología
1	Fallece a los 2,5 meses de vida
2	
3	No se hospitaliza.
4	Mortinato
5	Fallece en Atención Inmediata
6	Eco encefálica: Agenesia parcial cuerpo calloso y malformación cerebelosa. Ecocardio: DVPAP a seno coronario + coartación aórtica. Se traslada a UCI alta 14 días de hospitalización, viva.
HLCM,	
7	Óbito fetal
8	Rx abdomen simple: doble burbuja abdominal. Rx tórax: Cardiomegalia con flujo pulmonar conservado. Estable
9	No se hospitaliza. Eco postnatal: dilatación CM 2,9 x 6,6 cm.
10	Eco postnatal: leve dilatación cisterna magna
11	Fallece a los 16 días de vida

que de los cinco niños vivos, tres han sido dados de alta (dos sanos y uno con síndrome de Down). Todos los niños vivos han presentado un buen desarrollo psicomotor y un buen crecimiento ponderoestatural. Hay un caso donde no fue posible conseguir datos del recién nacido por traslado materno a Antofagasta (lugar de origen).

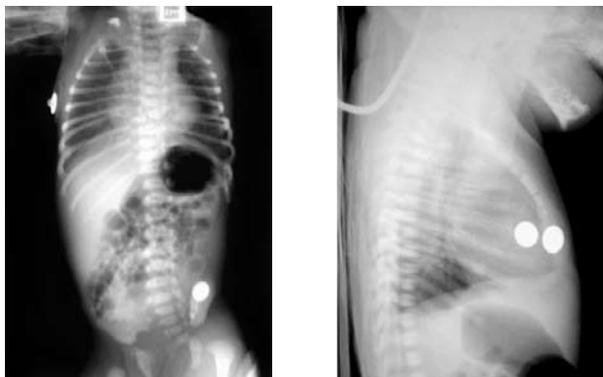
### Discusión

En CERPO, durante un período de tres años y medio, de un total de 350 pacientes con-

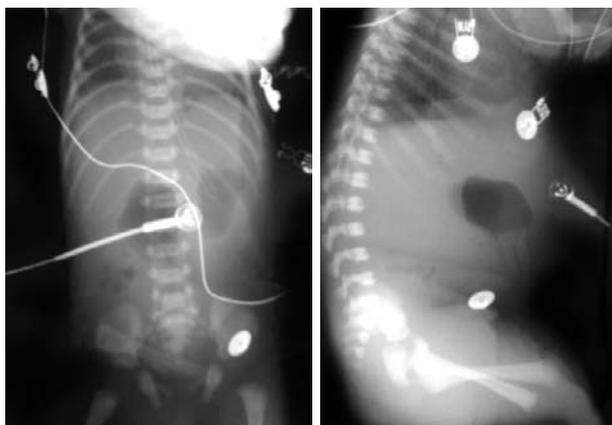
troladas, once casos correspondieron a malformación de Dandy Walker, que correspondería a una incidencia de 950 en 30.000, muy distinto a la incidencia referida en la literatura que habla de una incidencia de 1 en 30.000. Esta diferencia se debe a que CERPO es un centro de Referencia Nacional de Malformaciones Congénitas, por lo que se concentran malformaciones de este tipo. Sin embargo, el número de casos atendidos en el Hospital Santiago Oriente "Dr. Luis Tisné Brousse" durante ese mismo período es de trece, que al



**Figura 6.** Atresia duodenal (páncreas anular), cardiopatía congénita, síndrome de Down.



**Figura 9:** VACTER (atresia esofágica, obs CoA, cardiopatía congénita, hemivértebra torácicas, DVPAP a seno coronario).



**Figura 7.** Atresia duodenal (páncreas anular), cardiopatía congénita, síndrome de Down.



**Figura 10:** Polimalformado (hipertelorismo, macrocefalia, pabellones auriculares implantación baja, polidactilia en mano izquierda, sindactilia mano derecha, sindactilia extrem. Inf, aspecto de cangrejo), tetralogía de Fallot, trisomía 18 (clínica).



**Figura 8.** VACTER (cardiopatía congénita, atresia esofágica (fístula T-E), hemivértebra torácicas, DVPAP a seno coronario, obs CoA), Obs. Agenesia parcial cuerpo calloso, malformación cerebelosa.



extrapolarlo al total de partos atendidos durante ese período (30.000 partos aproximadamente) da una incidencia de 13 en 30.000, mucho más cercano a las cifras mencionadas en la literatura, pero más alta por ser un centro de derivación nacional.

En esta revisión no hay antecedentes de factores de riesgo para Dandy Walker en la mayoría de las pacientes, sólo un antecedente de consanguinidad paterna, que en la literatura se menciona como factor de riesgo, y un antecedente de prima materna en primer grado con síndrome de Down. Tampoco hay una asociación con edad materna ya que se ve una alta dispersión de ésta en un rango de 30+-14 años.

Las pacientes suelen ser derivadas en forma tardía a un centro de mayor complejidad, siendo atendidas durante gran parte de la gestación en consultorio. Esto se debe a un diagnóstico ecográfico tardío de la patología. La derivación tardía dificulta el manejo de estas pacientes, limitando el estudio ya que generalmente no se les alcanza a ofrecer estudio de cariógrama o estudio ecocardiográfico, lo que es de vital importancia por su alta asociación con cardiopatías congénitas y aneuploidías. Como ya se mencionó, se observa una alta asociación entre Dandy Walker y malformaciones congénitas asociadas o no asociadas al SNC, lo que se confirma en este estudio. Así también en este estudio se ve una alta relación con aneuploidías (siete de los once casos), principalmente con trisomía 18 (64% del total de aneuploidías), lo que concuerda con lo descrito en la literatura. El diagnóstico de aneuploidía fue hecho en cuatro de los siete casos en forma prenatal por cordocentesis realizada en CERPO para estudio cromosómico.

Cabe destacar que a excepción de un

caso de Dandy Walker, que fue diagnosticado postnatalmente, siendo controlado en CERPO con diagnóstico prenatal de agenesia del cuerpo caloso, en el resto de los casos hubo concordancia entre el diagnóstico prenatal y el postnatal.

Destaca una alta proporción de variante cisterna magna dilatada (ocho de los once casos: 72%) y sólo tres casos de síndrome de Dandy Walker propiamente tal. De los siete casos de CMD, sólo tres no presentaron otra malformación asociada. En el caso de síndrome de Dandy Walker, todos tenían alguna malformación asociada.

En este estudio, la malformación de Dandy Walker presenta un muy mal pronóstico (Tabla XVII). Del total de casos, cinco fallecieron durante la gestación o el primer año de vida (46%): dos óbitos fetales, dos mortineonatos, un fallecido durante el primer año de vida. De los cinco pacientes actualmente vivos, tres han sido dados de alta (27%): dos sanos y uno con síndrome de Down. Los cinco casos actualmente vivos han presentado un adecuado desarrollo psicomotor para su edad y buen crecimiento pondoestatural.

**Tabla XIV.** Seguimiento del niño hasta el año de vida o hasta edad actual en caso de menores de un año. INC: Instituto Neurocirugía, HLCM: Hospital Luis Calvo Mackenna.

**Seguimiento a un año**

Caso	Vivo/muerto	Cirugías	Alta/control	Sano/enf
1	-	-	-	-
2				
3	Vivo	No	Alta	Sano
4	-	-	-	-
5	-	-	-	-
6	Vivo	1 al día de vida	Control HLCM	RGE
7	-	-	-	-
8	Vivo	2 (cardio y GI)	Alta	Down
9	Vivo	No	Control INC	Sano
10	Vivo (meses)	-	Alta	Sano
11		-	-	-

**Tabla XV.** Desarrollo psicosocial y psicomotor del niño hasta el año de vida o hasta edad actual en caso de menores de un año (se menciona edad en aquellos hitos que aún no corresponden a su edad)

Caso	Sociable	Sienta Solo	Para/pasos	Disílabos	Colabora Alimentac.
1	-	-	-	-	-
2					
3	sí	sí	sí	sí	sí
4	-	-	-	-	-
5	-	-	-	-	-
6	sí	sí	sí	sí	sí
7	-	-	-	-	-
8	sí	sí	7 meses	7 meses	sí
9	sí	3 meses	3 meses	3 meses	3 meses
10	sí	2 meses	2 meses	2 meses	2 meses
11		-	-	-	-

**Tabla XVI.** Crecimiento pondoestatural del niño hasta el año de vida o hasta edad actual en caso de menores de un año. P/E: Peso para la Edad, T/E: talla para la edad, P/T: peso para la talla.

Caso	P/E	T/E	P/T
1	-	-	-
2	-	-	-
3	Normal	Normal	Normal
4	-	-	-
5	-	-	-
6	Normal	Normal	Normal
7	-	-	-
8	Normal	Normal	Normal
9	Sobrepeso	Normal	Sobrepeso
10	Normal	Normal	Normal
11	-	-	-

**Tabla XVII:** Pronóstico de la malformación de Dandy Walker.

Caso	DG	Aneuploidía	Diagn. Postnatal	Evoluc.
1	CMD	Trisomía 18	Trisomía 18	Fallecido
2	CMD	Trisomía 18	Trisomía 18	Fallecido
3	CMD	-	Cisterna magna dilatada	Vivo
4	CMD	Trisomía 18	Mortinato	Fallecido
5	SDW	Trisomía 18 (Clínica)	Polimalformado, Trisomía 18 (clínica)	Fallecido
6	CMD	-	VACTER, Agenesia parcial cuerpo calloso + Malformación cerebelosa	Vivo
7	SDW	Traslocación 6-13	Óbito fetal	Fallecido
8	CMD	Trisomía 21	Sd. Down	Vivo
9	CMD	-	Cisterna magna dilatada	Vivo
10	CMD	-	Cisterna magna dilatada	Vivo
11	ACC	Trisomía 18	Hipoplasia cerebelosa + Cisterna magna dilatada	Fallecido

**Referencias**

1. Abdel-Salam GM, Shehab M, Eaki MS. Isolated Dandy-Walker malformation associated with brain stem dysgenesis in male sibs. *Brain Dev.* 2006.
2. Bragg Tw, St George EJ, Wynne-Jones GA, Hockley A, Morton JE. Familial Dandy-Walker syndrome: a case report supporting an autosomal inheritance. *Childs Nerv Syst.* 2006; 22(5): 539-41. Epub 2005.
3. Callen P. *Ecografía en obstetricia y ginecología*, 4ª edición.
4. Has R, Ermis H, Yuksel A, Ibrahimoglu L, Yildirim A, Sezer HD, Basaran S. Dandy-Walker malformation: a review of 78 cases diagnosed by prenatal sonography. *Fetal Diagn Ther* 2004; 19 (4): 342-7.
5. Joanna J. Phillips, Barry S. Mahoney, Joseph R. Siebert, Tasneem Lalani, Corinne L. Fligner, Raj P. Kapur. Dandy Walker Malformation Complex. Correlation between Ultrasonographic Diagnosis and Postmortem Neuropathology. *Obstet Gynecol* 2006; 107: 685-93.
6. Notaridis G, Ebbing K, Giannakopoulos P, Bouras C, Kovari E. Neuropathological analysis of an asymptomatic adult case with Dandy-Walker variant. *Neuropathol Appl Neurobiol.* 2006; 32(3): 344-50.
7. Richter EO, Pincus DW. Development of syringohydro-myelia associated with Dandy-Walker malformation: treatment with cystoperitoneal shunt placement. *J Neurosurg* 2006; 104 (3 suppl): 206-9.
8. Romero R, Pilu G, Jeanty P. Prenatal diagnosis of congenital anomalies 2002; 187-192.
9. Sikorsky CW, Curry DJ. Endoscopic, single-catheter treatment of Dandy-Walker syndrome hydrocephalus: technical case report and review of treatment options. *Pediatr Neurosurg.* 2005; 41 (5): 264-8.
10. Weinzierl MR, Coenen VA, Korinth MC, Gilsbach JM, Rohde V. Endoscopic transtentorial ventriculo-cystostomy and cystoventriculoperitoneal shunt in a neonate with Dandy-Walker malformation and associated aqueductal obstruction. *Pediatr Neurosug.* 2005; 41(5): 272-7.

**Correspondencia:** Dra. Andrea Osorio O.  
vaosorio@manquehue.net