

Malformação de Dandy-Walker

Dandy-Walker malformation

Maria Silian Mandu Fonseca¹, Marta Wey Vieira¹,
Sandra Regina Dantas Nascimento¹, Sandro Blasi Esposito¹

RESUMO

A malformação de Dandy-Walker inclui a agenesia completa ou parcial do vermis cerebelar, dilatação cística do quarto ventrículo e alargamento da fossa posterior com deslocamento dos seios laterais. Este artigo busca apresentar aspectos atuais, anatômicos, etiológicos, fisiopatológicos, sindrômicos e de tratamento dessa malformação.

Palavras-chave: síndrome de Dandy-Walker; doenças cerebelares; malformações do sistema nervoso.

ABSTRACT

Dandy-Walker malformation is characterized by complete or partial agenesis of the cerebellar vermis, cystic dilatation of the fourth ventricle, and enlargement of the posterior fossa with displacement of the lateral sinuses. This article aims to present current, anatomical, etiological, pathophysiological, syndromic and treatment aspects of this malformation.

Keywords: Dandy-Walker syndrome; cerebellar diseases; nervous system malformations.

A malformação de Dandy-Walker foi primeiramente descrita por Dandy e Blackfan em 1914. Porém, foram os estudos realizados por D'Agostino, em 1963, e Hart et al., em 1972, que definiram a tríade característica da malformação de Dandy-Walker, ou seja: agenesia completa ou parcial do vermis cerebelar; dilatação cística do quarto ventrículo; e alargamento da fossa posterior com deslocamento dos seios laterais, tentório e confluência dos seios da duramater para cima. Essa tríade é normalmente encontrada em associação com hidrocefalia supratentorial, que deve ser considerada uma complicação, e não uma parte do complexo de malformação.^{1,2}

Classicamente, as malformações císticas da fossa posterior foram divididas em variante de Dandy-Walker, megacisterna magna e cisto aracnoide da fossa posterior.¹

A variante de Dandy-Walker é caracterizada por hipoplasia variável do vermis cerebelar com ou sem alargamento da cisterna magna, presença de comunicação entre o quarto ventrículo e o espaço aracnóideo e ausência de hidrocefalia.²⁻⁴

A malformação de Dandy-Walker pode estar associada com atresia do forame de Magendie e, em alguns casos, com o forame de Luschka. Achados comuns da malformação de Dandy-Walker incluem: fossa posterior aumentada com vários graus de hipoplasia cerebelar e vermiana completamente ausente; formação de cistos na fossa posterior; hemisférios cerebelares hipoplásiantes ao lado anterolateralmente; ausência do forame de Luschka e Magendie; hidrocefalia obstrutiva secundária à

dilatação cística do quarto ventrículo; obstrução do aqueduto; desenvolvimento de dilatação nos cornos occipitais (colpocefalia); possível compressão e hipoplasia do tronco cerebral; emagrecimento e abaulamento dos ossos occipitais. Anormalidades do sistema nervoso central associadas à malformação de Dandy-Walker são relatadas em 70% das crianças afetadas.^{1,5}

As alterações genéticas das malformações congênitas das estruturas da fossa posterior foram mapeadas para o cromossomo 3q. Porém, sabe-se que a natureza para tais malformações é o processo de desenvolvimento das estruturas da fossa posterior;⁶ além disso, recentemente identificou-se um gene X-HPRT associado tanto à malformação de Dandy-Walker quanto às doenças de gânglios da base.^{7,8} A teoria mais aceita para explicar sua patogenia envolve o processo de desenvolvimento da folha dos forames de Lushka e Magendie durante o quarto mês de vida fetal, o que leva ao abaulamento cístico do quarto ventrículo.⁷

Murray et al. enfatizaram a etiologia heterogênea relacionada à síndrome de Dandy Walker. Há um baixo risco de recorrência, em torno de 1 a 5%, quando a malformação ocorre isoladamente. Mas observou-se um aumento na frequência quando a malformação está associada aos fatores: defeitos cardíacos congênitos, fenda labial e/ou palatina e defeitos de fechamento de tubo neural; ou seja, quanto associada à herança mendeliana, como por exemplo a síndrome de Warburg ou a síndrome de Meckel.⁹

¹Pontifícia Universidade Católica de São Paulo (PUC-SP), Faculdade de Ciências Médicas e da Saúde – Sorocaba (SP), Brasil. Contato: silian.ma@gmail.com

Recebido em 04/04/2016. Aceito para publicação em 04/11/2016.

Para o diagnóstico, há necessidade de exames de imagem como a tomografia computadorizada de crânio e ressonância magnética. Os achados neurorradiológicos são característicos, como a dilatação cística do quarto ventrículo e as alterações no vermis cerebelar.^{1,8,10} A Figura 1 traz um panorama das alterações encontradas (variante de Dandy-Walker), em um paciente do sexo masculino, 10 anos de idade, que faz acompanhamento no ambulatório de genética do Conjunto Hospitalar de Sorocaba; a única sintomatologia apresentada é o nistagmo.

Clinicamente, pode haver moderado atraso do desenvolvimento psicomotor, microcefalia e hipotonia. Mas a sintomatologia predominante se refere à hidrocefalia, geralmente nos dois primeiros anos de vida; vale ressaltar que esta pode aparecer tardiamente.^{2,7,8}

Algumas alterações oculares descritas na malformação de Dandy-Walker são: coloboma corioretiniano e nistagmo. Dependendo do grau da malformação encefálica cerebelar, pode haver retardo mental, espasticidade, convulsões e vômitos.⁸ Ressalta-se que o início dos sintomas na idade adulta é extremamente raro, mas pode ocorrer espontaneamente ou após traumatismos cranianos.¹¹

O tratamento é apenas de suporte e sintomático. Nos pacientes com hipertensão intracraniana, dependendo do caso, pode haver indicação de derivação ventrículo-peritoneal; quando há psicoses associadas, fármacos antipsicóticos podem ser utilizados. Uma equipe multidisciplinar é importante para o manejo e a reabilitação na presença de atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, desajustes psi-

cossociais, entre outros. O prognóstico depende em grande parte de malformações associadas.¹¹

REFERÊNCIAS

1. Incesu L, Khosla A. Imaging in Dandy-Walker Malformation. Medscape [Internet]. 2015 [acesso em 4 mar. 2016]. Disponível em: <http://emedicine.medscape.com/article/408059-overview#showall>
2. Cakmak A, Zeyrek D, Cekin A, Karazeybek H. Dandy-Walker syndrome together with occipital encephalocele. *Minerva Pediatr.* 2008;60(4):465-8.
3. National Institute of Neurological Disorders and Stroke NINDS. Dandy-Walker Syndrome Information Page [Internet]. 2014 [acesso em 2 mar. 2016]. Disponível em: <http://www.ninds.nih.gov/disorders/dandywalker/dandywalker.htm>
4. Lamônica DAC, Ferraz PMDP, Ferreira AT, Prado LM, Abramides DVM, Gejão MG. Síndrome do X frágil com variante de Dandy-Walker: estudo clínico das manifestações comunicativas orais e escritas. *J Soc Bras Fonoaudiol.* 2011;23(2):177-82.
5. Guibaud L, Larroque A, Ville D, Sanlaville D, Till M, Gaucherand P, et al. Prenatal diagnosis of “isolated” Dandy-Walker malformation: imaging findings and prenatal counselling. *Prenat Diagn.* 2012;32(2):185-93.
6. Parisi MA, Dobyns WB. Human malformations of the midbrain and hindbrain: review and proposed classification scheme. *Mol Genet Metab.* 2003;80(1-2):36-53.
7. Ten Donkelaar HJ, Lammens M, Wesseling P, Thijssen HOM, Renier WO. Development and developmental disorders of the human cerebellum. *J Neurol.* 2003;250(9):1025-36.
8. Ewald O, Scremin F, Busch F, Von Hertwig R. Alterações oculares em paciente pediátrico portador de malformações de Dandy-Walker: relato de caso. *Arq Bras Oftalmol.* 2006;69(1):97-9.
9. Murray JC, Johnson JA, Bird TD. Dandy-Walker malformation: etiologic heterogeneity and empiric recurrence risks. *Clin Genet.* 1985;28(4):272-83.
10. Klein O, Pierre-Kahn A, Boddaert N, Parisot D, Brunelle F. Dandy-Walker malformation: prenatal diagnosis and prognosis. *Childs Nerv Syst.* 2003;19(7-8):484-9.
11. Cueva-Núñez JE, Lozano-Bustillo A, Irias-Álvarez MS, Vásquez-Montes RF, Varela-González DM. Variante de Dandy Walker: reporte de un caso. *Rev Chil Pediatr.* 2016;87(5):406-10.

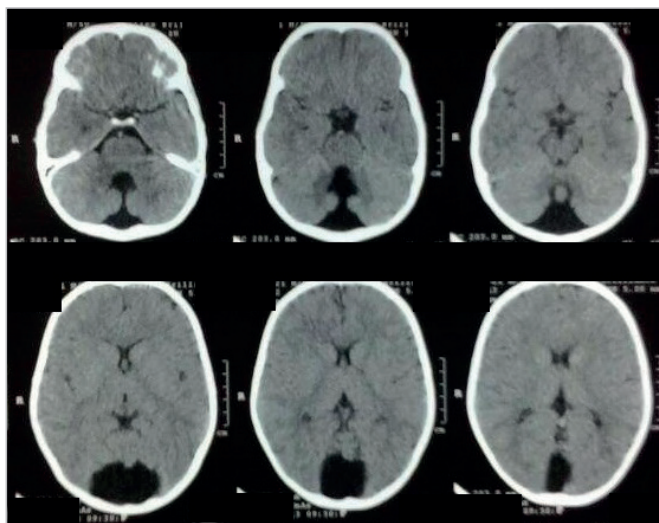


Figura 1. Tomografia computadorizada de crânio: cortes axiais que mostram a agenesia parcial dos vermis cerebelares e uma comunicação entre a fossa posterior e o quarto ventrículo.