

Anomalía de Dandy-Walker asociada a trisomía 18

Dandy-Walker anomaly associated with trisomy 18

Mario López Monzón⁽¹⁾, Andrea Vivar⁽¹⁾, Alba Luz Carbajal⁽²⁾.

1. Facultad de Ciencias Médicas, Universidad de San Carlos de Guatemala, Guatemala.
2. Neonatología, Hospital Roosevelt, Guatemala, Guatemala.

Autor correspondiente: Dr. Mario López Monzón, marrlopez@gmail.com

ORCID: 0000-0002-2228-2227

DOI: <https://doi.org/10.36109/rmg.v161i1.429>

Recibido: 14 de Septiembre 2021

Aceptado: 13 de Diciembre 2021

Resumen

La Malformación de Dandy-Walker (MDW) es una falta de formación del rombencéfalo, falta de fusión del cerebelo y persistencia de la membrana dorsal. Se ha asociado a trisomía 18, 21, 3 y 13, tetrasomía 9p, infecciones prenatales del grupo TORCH. Se presenta el caso de un paciente recién nacido, con madre de 34 años de edad y sin factores de riesgo, con anomalía de Dandy-Walker que fue asociada a Síndrome de Edwards (SE).

Palabras clave: Malformación de Dandy-Walker, síndrome de Edwards, trisomía 18

Abstract

Dandy-Walker Malformation (MDW) is a lack of formation of the rhombencephalon, lack of fusion of the cerebellum and persistence of the dorsal membrane. It has been associated with trisomy 18, 21, 3 and 13, tetrasomy 9p, prenatal infections of the TORCH group. We present the case of a newborn patient, with a 34-year-old mother and without risk factors, with Dandy-Walker anomaly that was associated with Edwards syndrome (ED).

Keywords: Dandy-Walker malformation, Edwards syndrome, trisomy 18.

Introducción

La trisomía 18 o síndrome de Edwards, fue descrita por primera vez en 1960 [1] y es la segunda trisomía más frecuente, superada solo por el Síndrome de Down [2]. Se ha asociado la malformación de Dandy-Walker en trisomías 18, 13 y triploidías. La malformación de Dandy-Walker es una malformación cerebelosa con agenesia del vermis, dilatación quística del cuarto ventrículo y expansión de la fosa posterior [3,4]. Con una etiología desconocida, incidencia de 1 en 25-35000 nacidos vivos, con predominio en mujeres, se atribuye a muchos factores de riesgo, pero se han estudiado genes que contribuyen a su desarrollo como el gen FOXC1 (cromosoma 6p25) y ligado a los genes ZIC1 y ZIC4 (en cromosoma 3q24) [4].

Caso clínico

Paciente femenina, hija de madre de 34 años de edad, tercer hijo, madre sin factores de riesgo, con 3 ultrasonidos obstétricos. Paciente producto de parto eutócico simple, podálico, nace bañada en meconio espeso, sin llanto, frecuencia cardíaca <100 latidos por minuto, por lo que se dio reanimación y 1 ciclo de ventilación con presión positiva, sin mejora, con APGAR 3,7. Paciente persiste con punteo de Silverman de 4 puntos, por lo que se decide poner en CPAP.

Al exámen físico con cráneo asimétrico, con presencia de múltiples protuberancias, perímetro cefálico de 32cm., fontanelas amplias, occipucio prominente, crestas supraorbitarias hipoplásicas, fisuras palpebrales pequeñas, pliegue epicanto, pabellones auriculares malformados y con implantación baja, limitación de la apertura bucal, micrognatia. (Figura No.1A) y estrabismo. Piel con hirsutismo en frente y espalda. Tórax con pectum excavatum, soplo cardíaco grado 4.

Genitourinario con hipoplasia de labios mayores, clitoromegalia (Figura 1B). Manos trisómicas (Figura 1C), prominencia del calcáneo bilateral (Fig. 1D). Musculoesquelético con hipoplasia del tejido muscular y marcada hipertonía. Ductus arterioso persistente amplio (cavo pulmonar 6.9mm, cavo aórtico 5.7mm). Neurológico: llanto débil, respuesta al sonido reducida, reflejo de succión ausente. Ecocardiograma mostró comunicación interventricular posterior (6.2mm), cortocircuito bidireccional, hipertensión pulmonar y tejido mitral accesorio. La tomografía cerebral reportó Síndrome de Dandy Walker. Se interconsultó al departamento de Genética, quienes confirmaron el diagnóstico de Síndrome de Edwards.

Paciente con tamizaje de tripsinógeno inmunorreactivo (TIR) reactivo. Actualmente paciente ingresado en servicio para soporte ventilatorio.



Figura 1: Anomalia de Dandy-Walker. A: crestas supraorbitarias hipoplásicas, fisuras palpebrales pequeñas, pliegue epicanto, pabellones auriculares malformados y con implantación baja, hirsutismo en frente. B: hipoplasia de labios mayores, clitoromegalia. C: manos trisómicas. D: prominencia del calcáneo.

Discusión

En la MDW, si bien uno de sus factores de riesgo es una edad materna avanzada, la mayoría de casos son de novo, por una anomalía en la fase II de la meiosis, diferente a los demás trisomías que ocurre en la fase II [2,4]. Su clínica es muy específica y difícil de confundir. Marion y colaboradores desarrollaron un puntaje para la evaluación. Nuestro paciente presenta 99 puntos, siendo un test que apoye el diagnóstico de SE [2]. También está positivo el test de tamizaje con TIR, lo cual puede ser un falso positivo debido al SE. El diagnóstico de la MDW se hace por imagenología, con tomografía o resonancia magnética. La muerte por esta malformación normalmente ocurre por shunts e infecciones [3]. El pronóstico en estos casos es muy poco alentador. Sabiendo que 90% de los pacientes con SE no sobrevive el primer año, se debe dar consejería genética a los padres [2].

Referencias bibliográficas / References

1. Rosa RF, Rosa RC, Zen PR, Graziadio C, Paskulin GA. Trisomy 18: review of the clinical, etiologic, prognostic, and ethical aspects [En línea]. Rev Paul Pediatr. 2013 Jan-Mar;31(1):111-20. doi: 10.1590/s0103-05822013000100018.
2. Australia. Centro de Salud para la Educación Genética. Fact Sheet 38 | TRISOMY 18— EDWARDS SYNDROME [En línea]. Gobierno de Nueva Gales del Sur: Australia. 2019. Disponible en: <https://www.genetics.edu.au/publications-and-resources/facts-sheets/fact-sheet-38-trisomy-18-edwards-syndrome/view>
3. Haddadi K, Zare A, Asadian L. Dandy-Walker Syndrome: A Review of New Diagnosis and Management in Children [En línea]. J. Pediatr. Rev. 2018; 6 (2) :47-52. Disponible en: <http://jpr.mazums.ac.ir/article-1-193-en.html>
4. Figueroa-Ángel V, Reyes-Moreno I, García-López R, Rodríguez C, Martínez I. Síndrome de Dandy-Walker [En línea]. Arch Neurocienc. 2013;18(2):92-98. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/cgi-bin/new/resumen.cgi?IDARTICULO=47876>