

Σύνδρομο Dandy-Walker: Προγεννητική υπερηχογραφική ανίχνευση κατά το δεύτερο τρίμηνο της κύησης

Κ. Ζαχαρής, Ε. Χρυσάφοπούλου, Σ. Κραββαρίτης, Θ. Χαρίτος, Α. Φούκα

Μαιευτική-Γυναικολογική Κλινική, Γενικό Νοσοκομείο Λαμίας

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Το σύνδρομο Dandy-Walker είναι μία σπάνια συγγενής δυσπλασία, η οποία χαρακτηρίζεται από μερική ή ολική αγενεσία του σκώληκα, διατεταμένη μείζονα δεξαμενή και κυστική διάταση της 4ης κοιλίας του εγκεφάλου. Στο άρθρο μας περιγράφουμε μία περίπτωση συνδρόμου Dandy-Walker το οποίο ανιχνεύθηκε τυχαία σε υπερηχογραφικό έλεγχο, λόγω κολπικής αιμόρροιας στις 22 εβδομάδες σε ανέλεγκτη κύηση. Η ασθενής παραπέμφθηκε για γενετική συμβουλευτική και το ζευγάρι αποφάσισε τερματισμό της κύησης. Η παθολογοανατομική εξέταση επιβεβαίωσε τα υπερηχογραφικά ευρήματα. Από την περίπτωση μας συμπεραίνουμε ότι, το υπερηχογράφημα μπορεί να χρησιμοποιηθεί ως μέθοδος προγεννητικής παρακολούθησης, ειδικά στις περιπτώσεις που αποφασίζεται η διακοπή κύησης.

Λέξεις ευρετηρίου: ανωμαλία οπίσθιου βόθρου, σύνδρομο Dandy-Walker, προγεννητική διάγνωση

Κ. Ζαχαρής, Ε. Χρυσάφοπούλου, Σ. Κραββαρίτης, Θ. Χαρίτος, Α. Φούκα. Σύνδρομο Dandy-Walker: Προγεννητική υπερηχογραφική ανίχνευση κατά το δεύτερο τρίμηνο της κύησης. Επιστημονικά Χρονικά 2021; 26(1): 152-156

ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Το σύνδρομο Dandy-Walker (Dandy-Walker Syndrome, DWS) αποτελεί ανωμαλία του οπίσθιου βόθρου η οποία χαρακτηρίζεται από αγενεσία ή υποπλασία του σκώληκα της παρεγκεφαλίδας και κυστική διάταση της 4ης κοιλίας, η οποία προκαλεί προς τα άνω μετατόπιση του σκηνιδίου και των εγκάρσιων φλεβωδών κόλπων [1]. Η προγεννητική διάγνωση του DWS μπορεί να επιτευχθεί εύκολα μέσω του υπερηχογραφήματος του εμβρύου και/ή με μαγνητική τομογραφία (Magnetic Resonance Imaging, MRI). Ο ενδεδειγμένος έλεγχος του εμβρύου με DWS

συστήνεται έτσι ώστε να τεθεί η τελική διάγνωση, να αξιολογηθεί η πρόγνωση και να γίνει η κατάλληλη συμβουλευτική [2].

Σκοπός της παρούσας εργασίας είναι η περιγραφή της υπερηχογραφικής διάγνωσης συνδρόμου Dandy-Walker ως τυχαίο εύρημα κατά τη διάρκεια του δεύτερου τριμήνου σε ανέλεγκτη κύηση και η έκβαση της κύησης.

ΠΕΡΙΓΡΑΦΗ ΠΕΡΙΠΤΩΣΗΣ

Γυναίκα 22 ετών, G2P1 προσήλθε στο τμήμα επειγόντων περιστατικών κατά το δεύτερο

τρίμηνο της κύησης με αναφερόμενη κολπική αιμόρροια. Η γυναίκα ανέφερε αμηνόρροια 22 εβδομάδων και ο έλεγχος κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης ήταν πλημμελής.

Από την ψηλάφηση της κοιλιάς, το ύψος του πυθμένα της μήτρας ήταν στον ομφαλό και η γυναικολογική εξέταση ανέδειξε μικρό τραχηλικό πολύποδα, ο οποίος ήταν εύθρυπτος. Τα υπερηχογραφικά ευρήματα (Εικόνα 1) αντιστοιχούσαν σε βιώσιμη κύηση 22 εβδομάδων. Παρατηρήθηκαν επίσης βραδυκαρδία του εμβρύου (Fetal Heart Rate:75 bpm), υποπλασία του σκώληκα της παρεγκεφαλίδας, μεγεθυμένη μείζονα δεξαμενή, μεγάλη αυχενική πτυχή (9 mm), εφίπνευση δακτύλων άκρων χειρών, ραιβοποδία και υπερηχογενές έντερο. Ο πλακούντας απεικονιζόταν εν μέρει υδρωπικός και ο ομφάλιος λώρος με δύο αγγεία (μονήρης ομφαλική αρτηρία). Προτάθηκε η διενέργεια MRI για λεπτομερή αξιολόγηση του εμβρύου αλλά η ασθενής δεν επιθυμούσε να προβεί σε περαιτέρω έλεγχο.

Το οικογενειακό ιστορικό σχετικά με γενετικές ή νευρολογικές διαταραχές ήταν ελεύθερο. Ο έλεγχος της μητέρας για τοξοπλάσμωση, ερυθρά, κυτταρομεγαλιό, απλό έρπητα (TORCH) και σακχαρώδη διαβήτη ήταν αρνητικός.

Η ασθενής με το σύζυγό της παραπέμφθηκε για γενετική συμβουλευτική, και το ζευγάρι αποφάσισε τερματισμό της κύησης. Χορηγήθηκε μifeπριστόνη (600mg) και 48 ώρες μετά η ασθενής τέθηκε σε σχήμα μισοπροστόλης και ακολούθησε εκβολή του κυήματος βάρους 523 γραμμαρίων. Το έμβρυο με τον πλακούντα εστάλησαν προς παθολογοανατομική εξέταση.

Η παθολογοανατομική εξέταση ανέδειξε υποπλασία των παρεγκεφαλιδικών ημισφαιρίων, αγενεσία του σκώληκα της παρεγκεφαλίδας και μία ευμεγέθη κύστη που καταλάμβανε τον οπίσθιο βόθρο, ευρήματα συμβατά με σύνδρομο Dandy-Walker.



Εικόνα 1. Υπερηχογραφική απεικόνιση της υποπλασίας του σκώληκα της παρεγκεφαλίδας και μεγεθυμένη μείζονα δεξαμενή.

ΣΧΟΛΙΟ

Η δυσπλασία Dandy-Walker περιλαμβάνει μια σειρά αναπτυξιακών ανωμαλιών του εμβρυϊκού εγκεφάλου, οι οποίες μπορεί να συνυπάρχουν [3]. Στις Ηνωμένες Πολιτείες Αμερικής, το DWS και οι σχετιζόμενες μορφές του εμφανίζονται με συχνότητα 1 ανά 35000 γεννήσεις και αποτελούν σχεδόν το 1 έως 4% των περιπτώσεων υδροκεφαλίας. [1]. Η θνησιμότητα υπολογίζεται μεταξύ 12 και 50% ενώ η εμβρυϊκή θνησιμότητα σχετίζεται με την παρουσία εξωκρανιακών ανωμαλιών. [4, 5]. Αν και οι περισσότερες περιπτώσεις είναι σποραδικές, μπορεί να οφείλεται σε χρωμοσωμικές διαταραχές, γονιδιακές μεταλλάξεις, έκθεση σε αλκοόλ, συγγενή ερυθρά και σακχαρώδη διαβήτη της μητέρας [6, 7].

Η προγεννητική διάγνωση του DWS μέσω υπερηχογραφήματος μπορεί εύκολα να επιτευχθεί καθώς τα ευρήματα αποτελούν μια διάταση του οπίσθιου βόθρου η οποία επικοινωνεί με την 4η κοιλία και ποικίλου βαθμού υποπλασία/αγενεσία του σκώληκα της παρεγκεφαλίδας [3]. Είναι σημαντικό να διαφοροδιαγιγνώσκουμε το DWS με άλλες ανωμαλίες του οπίσθιου βόθρου, όπως η αραχνοειδής κύστη, η κύστη του θυλάκου του Blake και η Mega - cisterna magna. (διάταση της μεγάλης δεξαμενής με ακέραιο σκώληκα παρεγκεφαλίδας και ακέραια τέταρτη κοιλία). Για το λόγο αυτό η MRI θεωρείται απαραίτητη για την επίτευξη της τελικής διάγνωσης [8, 9]. Στην περίπτωση μας, τα ευρήματα στο υπερηχογράφημα ήταν συμβατά με DWS και καθώς η γυναίκα δεν επιθυμούσε περαιτέρω έλεγχο και συνέχιση

της κύησης, δε διενεργήθηκε MRI για να επιβεβαιώσουμε τη διάγνωση του συνδρόμου.

Σε ασθενείς με προγεννητικά απεικονιστικά ευρήματα συμβατά με DWS, η ανάλυση του DNA με καρύοτυπο θα πρέπει να προσφέρεται για τον αποκλεισμό γενετικών μεταλλάξεων στις οποίες μπορεί να συνυπάρχει το DWS [1]. Οι μικροσυστοιχίες γονιδίων μπορούν επίσης να χρησιμοποιηθούν όταν υπάρχει διαθεσιμότητα [8].

Η διάγνωση όπως και η πρόγνωση μπορεί να μην είναι εύκολο να προσδιοριστούν, καθώς το DWS αποτελεί μια δύσκολη κλινική οντότητα. Οι ασθενείς με DWS εμφανίζουν ένα αναγνωρίσιμο πρότυπο δυσπλασιών. Όμως, σε ασθενείς με μερική αγενεσία του σκώληκα της παρεγκεφαλίδας απουσία άλλων σχετιζόμενων ανατομικών ανωμαλιών, υπάρχει πιθανότητα καλής κλινικής έκβασης, σύμφωνα με την πρόσφατη βιβλιογραφία. [10]. Παρόλα αυτά, η διακοπή της κύησης παραμένει απόφαση του ζευγαριού κατόπιν ενδελεχούς γενετικής συμβουλευτικής.

Συμπερασματικά, στη μελέτη μας περιγράφεται μία περίπτωση συνδρόμου Dandy-Walker σε έμβρυο 22 εβδομάδων με συσχέτιση μεταξύ των υπερηχογραφικών και ιστοπαθολογικών ευρημάτων. Καθώς δε διενεργήθηκε MRI για την επιβεβαίωση της διάγνωσης, επισημαίνεται η σημασία της χρήσης της υπερηχογραφίας ως μέθοδος προγεννητικής παρακολούθησης, ειδικά στις περιπτώσεις που επιλέγεται η διακοπή κύησης από το ζευγάρι. Ωστόσο, η λεπτομερής παθολογοανατομική εξέταση απαιτείται για να επιβεβαιωθεί η διάγνωση του συνδρόμου.

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

1. Zamora EA, Ahmad T. Dandy Walker Malformation. [Updated 2019 Nov 17]. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2020 Jan-. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK538197/>.
2. Darouich S, Amraoui J, Amraoui N. Prenatal sonographic diagnosis of Dandy-Walker malformation and type III lissencephaly: A novel association. *J Clin Ultrasound*. 2020;48(4):235-239.
3. Alam A, Chander BN, Bhatia M. Dandy-Walker Variant : Prenatal Diagnosis by Ultrasonography. *Med J Armed Forces India*. 2004;60(3):287-289.
4. Treviño Alanís MG, González Cantú N, Montes Cruz JV, García Flores JB, Martínez Menchaca HR, Rivera Silva G. [Dandy Walker malformation]. *Arch Argent Pediatr*. 2014;112(1):103-4.
5. Nyberg DA, Cyr DR, Mack LA, Fitzsimmons J, Hickok D, Mahony BS. The Dandy-Walker malformation prenatal sonographic diagnosis and its clinical significance. *J Ultrasound Med*. 1988;7(2):65-71.
6. Stambolliu E, Ioakeim-Ioannidou M, Kontokostas K, Dakoutrou M, Kousoulis AA. The Most Common Comorbidities in Dandy-Walker Syndrome Patients: A Systematic Review of Case Reports. *J. Child Neurol*. 2017;32(10):886-902.
7. Spennato P, Mirone G, Nastro A, Buonocore MC, Ruggiero C, Trischitta V, et al. Hydrocephalus in Dandy-Walker malformation. *Childs Nerv Syst*. 2011;27:1665.
8. D'Antonio F, Khalil A, Garel C, Pilu G, Rizzo G, Lerman-Sagie T, et al. Systematic review and meta-analysis of isolated posterior fossa malformations on prenatal ultrasound imaging (part 1): nomenclature, diagnostic accuracy and associated anomalies. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2016;47(6):690-7.
9. Wüest A, Surbek D, Wiest R, et al. Enlarged posterior fossa on prenatal imaging: differential diagnosis, associated anomalies and postnatal outcome. *Acta Obstet Gynecol Scand*. 2017;96:837.
10. 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.

CASE REPORT

Dandy-Walker Syndrome: Prenatal diagnosis by ultrasonography during second trimester

K. Zacharis, E. Chrysafoyoylou, S. Kravvaritis, T. Charitos, A. Fouka

Department of Obstetrics and Gynecology, General Hospital of Lamia, Lamia, Greece

ABSTRACT

Dandy-Walker syndrome is a rare inborn intracranial malformation consisting of partial or complete agenesis of the cerebellar vermis, an enlarged posterior fossa and cystic dilatation of the 4th ventricle. We herein report a case of Dandy-Walker syndrome detected incidentally during an urgent fetal ultrasound scan due to vaginal bleeding at 22 weeks of gestation. The couple decided termination of pregnancy, after adequate genetic counseling. Detailed postmortem examination revealed correlation between prenatal ultrasound findings and histopathology. Ultrasound can be used as the method for close monitoring antenatally, especially when pregnancy termination is preferred. Although, neuropathological examination is required in order to confirm this syndromic entity.

Keywords: posterior fossa anomaly, Dandy-Walker syndrome, prenatal diagnosis

K. Zacharis, E. Chrysafoyoylou, S. Kravvaritis, T. Charitos, A. Fouka. Dandy-Walker Syndrome: Prenatal diagnosis by ultrasonography during second trimester. Scientific Chronicles 2021; 26(1): 152-156
