



SERIE/ENFERMEDADES RARAS

Síndrome de Dandy-Walker

Dandy-Walker syndrome

Jesús Rodríguez Virgili* y Alberto A. Cabal García

Centro de Salud Cabañaquinta, Área VII, Asturias, España
Disponible en Internet el 15 de mayo de 2009

La enfermedad de Dandy-Walker es una anomalía congénita que suele aparecer en la infancia y que se caracteriza principalmente por la presencia de hidrocefalia, alteraciones en el desarrollo del vermix cerebeloso y dilatación quística del cuarto ventrículo, lo que produce un agrandamiento de la fosa posterior¹. La etiología de este síndrome es muy heterogénea, en algunos casos se describe como causa de un gen recesivo y en otros, como causa de la exposición durante el primer trimestre de embarazo al sarampión, al citomegalovirus, la toxoplasmosis, el alcohol y la isotretinoina². El síndrome de Dandy-Walker es más frecuente en el sexo femenino, con una relación de 3:1 y su incidencia se estima entre 1 cada 25.000 y 1 cada 30.000, este síndrome engloba el 10% de todos los casos de hidrocefalia³.

En la mayoría de los casos la clínica suele aparecer durante la infancia (la hidrocefalia obstructiva es la más frecuente), lo que conlleva la aparición de un aumento del perímetro cefálico y un occipucio prominente⁴, también puede acompañarse de otras anomalías, como distrofia muscular o alteraciones oculares⁵, entre otras. La presencia de signos cerebelosos, como la ataxia o el nistagmo son frecuentes, así como la espasticidad, la hipotonía o las convulsiones. El diagnóstico de esta enfermedad en la edad adulta es poco frecuente y su diagnóstico suele ser un hallazgo casual tras estudios por imagen de clínica relacionados con la fosa posterior y que refiere el paciente con mayor o menor intensidad en función de la clínica.

Así fue como se diagnosticó en el caso que se presenta a continuación. Se trata de un paciente que trabajaba como

comercial del automóvil y que como antecedentes personales presentaba el ser fumador de 20 cigarrillos/día, no alergias medicamentosas conocidas, traumatismo craneoencefálico en la infancia con pérdida de conciencia durante varios minutos y displasia de caderas.

El paciente acude a esta consulta y refiere mareos ocasionales con sensación de inestabilidad en la deambulación y disartria ocasional al final del día. En la exploración se puede destacar una tensión arterial de 130/84 y una disminución del reflejo rotuliano con analítica normal. Pasados unos meses, el paciente vuelve a la consulta por nuevo episodio de mareos y clínica igual a la anterior, acompañada por náuseas y disminución de la agudeza visual. En la exploración se observa un nistagmo horizontal lineal bilateral con analítica normal; se lo trata como posible cuadro de vértigo y se solicita una consulta al Servicio de Neurología por lo abigarrado de la clínica.

En el Servicio de Neurología, tras una exploración que describen como normal, le realizan una tomografía computarizada craneal en la que se constata una cisterna magna grande con cuarto ventrículo en el límite de lo normal y una discreta atrofia del vermix. También solicitan una resonancia magnética (RM) para descartar síndrome de Dandy-Walker, que resulta negativa y descartan enfermedad neuronal en ese momento. Ante la persistencia de la clínica en el paciente, se lo valora nuevamente y en la exploración neurológica se describe la presencia de una disartria leve, un nistagmo horizontal rotatorio más acusado en la mirada lateral derecha y una marcha en tándem incorrecta, el resto normal. Se diagnostica al paciente de síndrome cerebeloso puro y estable, y se le pauta vitamina E en dosis de 400mg/día. En una revisión posterior se aprecia una mejoría del paciente.

*Autor para correspondencia.

Correo electrónico: jrvir@hotmail.com (J. Rodríguez Virgili).

Pasados 3 años en los que los controles son estables, el paciente comienza con agudización de la clínica. Se le realiza una nistagmografía y se corrobora el diagnóstico: síndrome cerebeloso limitado al vestíbulo-cerebelo, bilateral y simétrico. El paciente acude a esta consulta por presentar un cuadro de disfagia y torpeza en ambas manos, en esta nueva exploración se observa como de novo una hipotonía generalizada y una arreflexia universal, por lo que se lo deriva con carácter urgente al neurólogo de referencia.

Tras una nueva RM se aprecian marcados signos de atrofia de bulbo, pedúnculos cerebelosos y lóbulos temporales, así como pequeñas lesiones de desmielinización hipoxicoisquémicas. Por lo que se lo diagnostica de síndrome de Dandy-Walker sin etiología conocida con un estudio genético molecular de ataxia negativo. No se aconseja tratamiento médico; el paciente realiza en la actualidad ejercicios de rehabilitación para potenciar el equilibrio y acude a revisiones por parte del Servicio de Neurología. El equipo de valoración de incapacidad le ha otorgado una incapacidad laboral absoluta para todo tipo de trabajo.

A pesar de la constatada relación de esta enfermedad con una alteración en el desarrollo embriológico en la fosa posterior, es posible que esta malformación pueda desarrollarse en el paciente, que él pueda mantenerse compensado toda la vida y que ésta se manifieste de forma tardía en la edad adulta.

El tratamiento de esta enfermedad suele ir ligado a la intensidad de la clínica y al tratamiento de sus problemas asociados. Abarca desde el abordaje quirúrgico con la colocación de una derivación ventriculoperitoneal⁵ hasta

el tratamiento médico o el mero control de la clínica y de su sintomatología, como en el caso que aquí se ha presentado.

Puntos clave

- La enfermedad de Dandy-Walker es un síndrome adquirido durante el período embrionario.
- Su clínica más frecuente es una hidrocefalia obstructiva que conlleva la aparición de un aumento del perímetro cefálico y un occipucio prominente.
- Aunque suele aparecer en la infancia, puede detectarse en la edad adulta en la práctica diaria durante el estudio de un paciente por una clínica neurológica.

Bibliografía

1. López Herrera JF, García R, Sánchez G, Pérez Zárate M^aA. Hidrocefalia congénita asociada al Síndrome de Dandy Walker. Revisión e informe de un caso. *Rev Mexicana de Pediatría*. 2000;67:78–82.
2. Orrison Jr. WW.. *Neurorradiología*, Vol. 1. Madrid: Elsevier España; 2000. p. 312–4.
3. Langarica M, Peralta V. Psicosis asociada a la cisterna magna. *An Sist Navar*. 2005;28:119–21.
4. Pascual-Castroviejo I. Trastornos del sistema nervioso y alteraciones en el fondo de ojo. *Rev Neurol*. 2002;34:30–47.
5. Zarranz JJ. *Neurología*. 3^a edición. Elsevier: España; 2002. p. 269–71.