

# Malformación de Dandy-Walker en niño con esotropía

Marianela I. Zinna, Liliana M. Laurencio

*Departamento de Oftalmopediatría y Estrabismo, Instituto Zaldivar, Mendoza, Argentina.*

**Recibido:** 14 de mayo de 2018.

**Aprobado:** 3 de noviembre de 2018.

## Correspondencia

Dra. Marianela Ivanna Zinna

Instituto Zaldivar.

Av. Emilio Civit 701.

(5500) Mendoza, Argentina.

marianelazinna@gmail.com

**Oftalmol Clin Exp** (ISSN 1851-2658)

2019; 12(1): 35-38.

## Declaración de intereses

Las autoras declaran que no tienen intereses financieros en competencia.

## Resumen

Se presenta un caso de malformación de Dandy Walker en un niño de 2 años con estrabismo convergente y se describe la importancia fundamental que tiene la alta sospecha clínica para llegar al diagnóstico de esta patología poco prevalente.

En el examen físico observamos una esotropía de ángulo variable, agudeza visual reducida y asimétrica, con una biomicroscopía normal y palidez de nervios ópticos. Luego de una larga observación se notó una hipotonía muscular generalizada y un retraso en la deambulación, por lo cual se solicitó una resonancia magnética de cerebro y órbitas, la cual mostró alteraciones neurológicas compatibles con malformación de Dandy-Walker.

A modo de conclusión reforzamos que resulta de suma relevancia un exhaustivo interrogatorio y examen físico para llegar al diagnóstico de esta patología poco prevalente, pudiendo brindar al paciente y a su familia una estimulación temprana y un abordaje interdisciplinario.

**Palabras clave:** malformación de Dandy-Walker, alteraciones en el neurodesarrollo, esotropía de ángulo variable.

## Dandy-Walker malformation in a child with esotropia

## Abstract

We present a case of Dandy-Walker malformation in a 2-year-old child with convergent strabismus

and describe the vital importance of high clinical suspicion in diagnosing this rare condition.

Upon physical examination of the patient we observed variable angle esotropia, reduced and asymmetric visual acuity, normal biomicroscopy and pale optic nerves. After a long observation we noticed generalized muscle hypotonia and delayed onset of ambulation, for which we ordered a brain and orbit MRI that evidenced the presence of neurologic alterations consistent with the diagnosis of Dandy-Walker malformation.

We therefore conclude that thorough anamnesis and physical examination are vital to diagnose this low-prevalence disorder so that the patient and his/her family can receive early stimulation and an interdisciplinary approach.

**Keywords:** Dandy-Walker malformation, neurodevelopmental impairments, variable angle esotropia.

## Malformação de Dandy-Walker em criança com esotropia

### Resumo

Apresenta-se um caso de malformação de Dandy Walker em uma criança de dois anos de idade com estrabismo convergente e destaca-se a importância fundamental que tem a alta suspeita clínica para chegar ao diagnóstico desta patologia pouco prevalente.

No exame físico observamos uma esotropia de ângulo variável, acuidade visual reduzida e assimétrica, com uma biomicroscopia normal e palidez de nervos ópticos. Logo de uma longa observação, se percebeu uma hipotonia muscular generalizada e um atraso na deambulação, pelo qual se solicitou uma ressonância magnética de cérebro e órbitas, a qual mostrou alterações neurológicas compatíveis com malformação de Dandy-Walker.

Como conclusão, reforçamos que resulta muito relevante realizar um exaustivo interrogatório e exame físico para chegar ao diagnóstico desta patologia pouco prevalente, podendo oferecer ao paciente e a sua família uma estimulação precoce e uma abordagem interdisciplinar.

**Palavras chave:** malformação de Dandy-Walker, alterações no neurodesenvolvimento, esotropia de ângulo variável.

## Introducción

El síndrome de Dandy-Walker es una malformación congénita que afecta el cerebelo y los ventrículos cerebrales. La incidencia es de aproximadamente un caso por cada 25.000 nacidos vivos<sup>1-3</sup>. Las principales características de este síndrome son la dilatación del cuarto ventrículo, la ausencia parcial o total del vermis cerebeloso y la formación de un quiste en la fosa posterior<sup>1-2</sup>.

La clínica generalmente aparece durante la infancia, con síntomas como hidrocefalia obstructiva, distrofia muscular, signos cerebelosos, espasticidad, hipotonía o convulsiones. La presencia de estos signos puede manifestarse de manera aguda o pasar inadvertida<sup>2</sup>.

Además, se pueden observar signos oculares como cataratas, microftalmía, atrofia o displasia coriorretinal, atrofia o displasia de nervio óptico, microcornea u opacidad corneal, miopía, coloboma de iris y/o de nervio óptico<sup>3</sup>, papiledema, ingurgitación venosa<sup>4</sup>, retina miope en pacientes con miopía alta y degeneraciones periféricas asociadas con ella<sup>5</sup>, así como también edema macular<sup>6</sup>.

Aquí se muestra un caso de presentación insidiosa, donde la alta sospecha clínica fue fundamental para un diagnóstico y tratamiento oportuno.

## Informe de caso

Paciente de sexo masculino de 2 años de edad, nacido a término, 3.210 kg al nacer sin antecedentes patológicos de relevancia. Sus padres consultaron por referir estrabismo convergente operado el año previo en otro centro, sin observar gran mejoría posterior. Al examen de la motilidad extraocular se observó esotropía de ángulo variable entre 35 a 40 dioptrías prismáticas y tortícolis horizontal derecha. Se realizó test de la mirada preferencial sin obtener respuesta en ojo derecho (OD) y resultando de 0.5 CPCM en OI. La refracción en OD fue de -0.50, -2.00 x 180°, y en ojo izquierdo (OI) de -0.25, -0.75 x 180°. La biomicroscopía resultó sin particularidades. Al fondo de ojos se observó palidez de nervios ópti-

cos, mayor en OD. Los padres trajeron a la consulta estudios electrofisiológicos. Los potenciales visuales evocados (PVE) se mostraron alterados con abolición de onda p y el electroretinograma (ERG) normal en AO.

Luego de una larga observación del niño en la consulta y un exhaustivo interrogatorio a los padres, se notó una hipotonía muscular generalizada y retardo en la deambulaci3n, por lo cual se solicit3 resonancia magn3tica (RM) de cerebro y 3rbitas, que mostr3 una comunicaci3n del cuarto ventr3culo con quiste de fosa posterior, hallazgo compatible con malformaci3n de Dandy-Walker, asociado a hipoplasia del vermis y hemisferio cerebeloso, y un aspecto displ3sico de la corteza cerebelosa. Se observaron adem3s m3ltiples im3genes de aspecto nodular rodeando las astas temporales, occipitales y atriales, isointensas a la corteza cerebral compatibles con heterotop3a en banda periventricular (fig. 1). Se realiz3 electroencefalograma de 24 horas que result3 normal.

Se lleg3 al diagn3stico de trastorno en la migraci3n neuronal, heterotop3a en banda que rodea astas temporales, occipitales y atriales, y malformaci3n de Dandy-Walker con displasia e hipoplasia cerebelar.

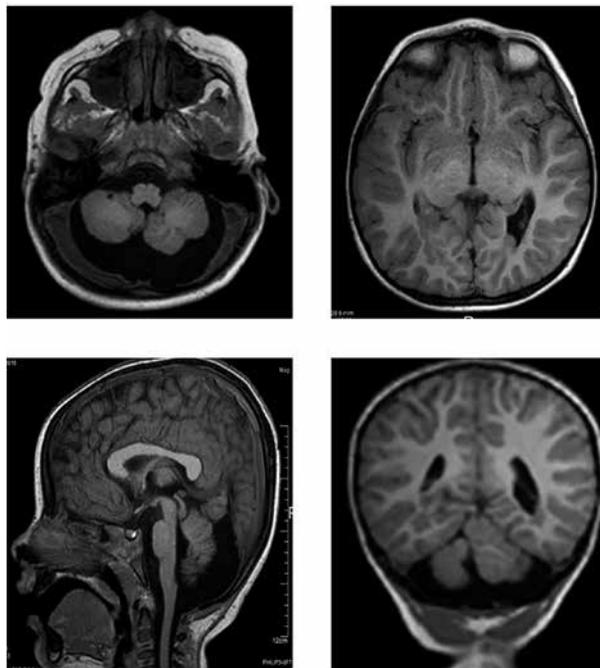
Luego de informar a los padres se comenz3 a realizar un abordaje multidisciplinario con un equipo conformado por fonoaudi3logos, psicomotricistas, psic3logos y psicopedagogos.

Actualmente el paciente tiene 4 a3os y se encuentra realizando escolaridad normal. En lo que respecta al tema ocular, se dio refracci3n de uso permanente, oclusi3n 3 horas por d3a alternando 2 veces por semana OD y 4 veces por semana OI y controles peri3dicos.

## Comentarios

El s3ndrome de Dandy-Walker es una malformaci3n cong3nita que afecta el cerebelo y los ventr3culos cerebrales, present3ndose asintom3tica o con manifestaciones oculares y/o sist3micas<sup>1-3</sup>.

Stambolliu y colaboradores analizaron a 187 pacientes con malformaci3n de Dandy-Walker y



**Figura 1.** Resonancia magn3tica de malformaci3n de Dandy-Walker, hipoplasia del vermis y hemisferio cerebeloso, displasia de corteza cerebelosa y heterotop3a en banda periventricular.

observaron manifestaciones oculares en el 24% de ellos, como cataratas, microftalm3a, atrofia o displasia coriorretinal, displasia o atrofia del nervio 3ptico, microc3rnea u opacidad corneal y miop3a. Un grupo m3s peque3o present3 coloboma de iris y/o de nervio 3ptico<sup>3</sup>. Trevi3o Alan3s describi3 en su art3culo el caso de una ni3a de 8 a3os con nistagmo, disminuci3n de agudeza visual, papiledema bilateral e ingurgitaci3n venosa, asociada a hipoton3a muscular y p3rdida auditiva<sup>4</sup>. Otras publicaciones mostraron signos en retina, como retina miope en pacientes con miop3a alta y degeneraciones perif3ricas asociadas a ella<sup>5</sup>, as3 como tambi3n edema macular<sup>6</sup>.

El s3ndrome puede manifestarse de manera aguda o pasar inadvertido. Los s3ntomas que suelen presentarse en la primera infancia incluyen lentitud del desarrollo motor, signos cerebelosos y de hipertensi3n endocraneal<sup>2-3</sup>.

Respecto de este caso, el ni3o present3 hipoton3a muscular con retardo en el desarrollo

motor, estrabismo de ángulo variable y palidez del nervio óptico bilateral al fondo de ojos. Es bien sabido que el estrabismo neurológico es un verdadero desafío para los cirujanos, ya que generalmente es variable y tiene un alto riesgo de recurrencia. Es por eso que se decidió no intervenir quirúrgicamente antes de estudiar su desarrollo a largo plazo.

Como conclusión, las comorbilidades impactan fuertemente en el pronóstico y la calidad de vida de los pacientes y sus familias; por lo tanto el diagnóstico precoz y los enfoques multidisciplinarios basados en estos hallazgos epidemiológicos podrían ayudar a marcar la diferencia para este grupo de pacientes, especialmente porque muchos casos desarrollan un curso subclínico durante muchos años<sup>3</sup>. Esta es la razón por la cual una alta sospecha clínica es una clave fundamental para llegar al diagnóstico en este tipo de pacientes, y luego proporcionarle a él y a su familia una estimulación temprana e interdisciplinaria.

## Referencias

1. Amin OS. Ataxia, hypoplastic vermis and keyhole connection sign: is it the variant form of Dandy-Walker complex? *BMJ Case Rep* 2012; 2012. pii: bcr2012007152.
2. Rodríguez Virgili J, Cabal García AA. Síndrome de Dandy-Walker. *Aten Primaria* 2010; 42: 50-1.
3. 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: 886-902.
4. Treviño Alanís MG *et al.* Malformación de Dandy-Walker. *Arch Argent Pediatr* 2014; 112: 103-4.
5. de Crecchio G *et al.* Severe myopia with unusual retinal anomalies and Dandy-Walker sequence in two sibs: a distinct new neuro-ocular disorder. *Ophthalmic Genet* 2013; 34: 254-7.
6. Tranos P, Dervenis N, Kiouras S. Bilateral macular edema: a new ocular feature of Dandy-Walker syndrome. *Semin Ophthalmol* 2017; 32: 501-3.