

DEFINICION:

Es una anomalía congénita del cerebelo y el cuarto ventrículo caracterizada por hidrocefalia debido a una expansión quística del cuarto ventrículo en la fosa posterior.

EPIDEMIOLOGIA:

- *Incidencia:* desconocida.
- *Edad de aparición:* en la lactancia.
- *Factores de riesgo:*
- Autosómico recesivo
 - ◆ Cromosoma #: ?
 - ◆ Gen: ?
- Exposición a la isotretinoina en el primer trimestre.
- Malformaciones cromosómicas: 3q+, 5p+, 6p+, 8p+, 8q+, 9p+, 17q+, triploidía.

Anomalías asociadas:

1. Neurales:

- Agenesia del vermis cerebeloso y del cuerpo caloso, estenosis del acueducto de Sylvio, Hamartomas infundibulares, linfomas de la fosa posterior,iringomielia.
- Agiria, microgiria, heterotopias de la sustancia gris.

2. No-Neurales:

- Vertebrae lumbares anormales, polidactilia, sindactilia.
- Paladar hendido, riñones poliquísticos.
- Cataratas, disgenesia retinal, coloboma corioideo.

PATOGENESIS:

Ocurre un defecto en el desarrollo del cerebelo antes de la diferenciación embriológica del foramen del cuarto ventrículo, lo da como resultado en el bloqueo o atresia de este foramen acompañado del foramen de Magendie y el de Luschka. Esto a su vez resulta en la transformación quística del techo del cuarto ventrículo y en una hidrocefalia obstructiva no comunicante.

CLINICA:

1. Hidrocefalia Obstructiva (90%):

- Rápido aumento del perímetro cefálico.
- Occipucio prominente.
- Transiluminación craneal positiva.

2. Otras:

- Espasticidad.
- Signos cerebelosos: ataxia, nistagmo.
- Apnea, hipotonía infantil, convulsiones, retraso en el desarrollo psicomotor, retardo mental.

DIAGNOSTICO:

Imagenología:

1. Rx de cráneo:

- Se nota un aumento de la fosa posterior con respecto a las demás estructuras óseas.

2. TAC/RMN:

- Se nota un aumento de tamaño del cuarto ventrículo con un quiste en la línea ependimaria dentro del canal espinal; se aprecian los hemisferios cerebelosos hipoplásicos.
- Se aprecia el vermis cerebeloso ausente o hipoplásico.
- Es apreciable la ventriculomegalia, el aumento del acueducto de Silvio, el tercer ventrículo y los ventrículos laterales.

MANEJO:

1. Quirúrgico: Con la colocación de una derivación ventrículo-peritoneal.

2. Médico: Antes y después del tratamiento quirúrgico debe ayudarse con anticonvulsivos y fisioterapia.

Referencias Bibliográficas:

Espinosa E, Hernández E, Morales M. Macrocefalia. En Manual de Neurología Infantil, 2ª edición, 1994, Celsus, Bogotá, Colombia. Pg.125–128.

Malformación de Dandy–Walker

Sinónimos:

Quiste de Dandy Walker

Deformidad de Dandy Walker

Dandy Walker, Síndrome de

Hidrocefalia Interna, Tipo Dandy Walker

Hidrocefalia no Comunicante, Tipo Dandy Walker

Atresia del Foramen de Luschka Magendie

Código CIE–9–MC: 742.3

La malformación de Dandy Walker es una asociación de anomalías cerebrales congénitas (que están presentes en el nacimiento) localizadas, que pueden formar parte de cuadros malformativos diversos y no constituye un síndrome propiamente dicho.

Se caracteriza por un ensanchamiento quístico del cuarto ventrículo (espacio anormalmente agrandado en la parte posterior del cerebro, que interfiere con el flujo normal del líquido cefalorraquídeo a través de los agujeros de Luschka y de Magendie, que comunican al cuarto ventrículo con las otras partes del cerebro), hipoplasia y agenesia (desarrollo incompleto o defectuoso), antes de la diferenciación embriológica, del vermix y los hemisferios cerebelosos, que secundariamente produce una hidrocefalia congénita (aumento de la presión intracraneal debida al acumulo excesivo de líquido) e hipertensión intracraneal.

La tríada característica para establecer el diagnóstico es: hidrocefalia, ausencia de vermis cerebeloso y quiste de la fosa posterior con comunicación con el cuarto ventrículo.

En el 68% de los casos esta malformación asocia otros defectos del sistema nervioso central (sistema formado por el encéfalo y la médula espinal) que forman parte de este complejo, lo que sugiere que las anomalías neurológicas son parte de las alteraciones del desarrollo general de la línea media y que ocurren en las seis primeras semanas de gestación, como son: quiste del tercer ventrículo y de la fosa posterior, atresia (oclusión de una abertura natural) de los agujeros de Luschka y Magendie, anomalías de la migración neuronal que incluyen, polimicrogiria (desarrollo escaso de las circunvoluciones cerebrales), agiria (desarrollo insuficiente de las circunvoluciones cerebrales); agenesis del cuerpo calloso, y otras malformaciones muy heterogéneas entre las que destaca estenosis (estrechez patológica de un conducto) del acueducto, microcefalia (cabeza anormalmente pequeña), siringomielia (enfermedad crónica de la médula espinal caracterizada por la presencia de cavidades centrales llenas de líquido y rodeadas de tejido fibroso), meningocele (salida de meninges y médula espinal por una apertura anormal en la columna espinal), anomalías oculares y paladar hendido (cierre incompleto de la bóveda del paladar).

El síndrome de Dandy Walker fue descrito en 1887. Dandy y Blackfan reconocieron la tríada típica en 1914, más tarde Taggart y Walker en 1942, señalaron que el defecto era debido a una atresia congénita de los agujeros de Luschka y Magendie. Fue Benda quien, para distinguir este síndrome de otras alteraciones del desarrollo cerebelar, le denominó síndrome de Dandy Walker, después de estudiar seis casos comprobando que la entidad se debe a un desarrollo anormal y no necesariamente a la atresia de los citados agujeros.

La clínica suele comenzar durante la lactancia por crecimiento del cráneo en forma progresiva debido a la hidrocefalia y puede acompañarse de otras malformaciones congénitas encefálicas.

Se debe a la obstrucción de la salida del líquido cefalorraquídeo (líquido que protege y circula a través de ciertas estructuras cerebrales y de la médula espinal) del sistema ventricular, a una menor absorción del líquido y menos frecuentemente a la producción excesiva de líquido por anomalías del plexo coroideo.

En los neonatos la manifestación más común es el crecimiento del perímetro cefálico y la deformación del occipucio. El estado general de los niños puede ser excelente, aunque si el síndrome se deja a su evolución espontánea comienzan con síntomas de postración, somnolencia y rechazo a los alimentos. La progresión de la hidrocefalia provoca anomalías en la motilidad ocular. La compresión de las vías ópticas debido a la dilatación del tercer ventrículo puede dar lugar a una atrofia óptica y la afectación del sexto par craneal puede dar lugar a estrabismo (desviación de uno de los ojos de su dirección normal, por lo que los ejes visuales no pueden dirigirse en un mismo tiempo al mismo punto), la disfunción del tronco encefálico ocasiona dificultades para la succión o la alimentación, y puede causar vómitos y aspiración (paso del contenido gástrico al árbol bronquial). Las descompensaciones o los estadios más avanzados pueden causar la muerte, ésta se produce por compresión del tronco o por herniación (protrusión de un órgano a través de un orificio) de la masa encefálica a través de los agujeros de Luschka y Magendie.

La hidrocefalia congénita puede ser de origen diverso; si la causa está determinada genéticamente, suele deberse a tres posibles malformaciones:

1/ estenosis del acueducto de Silvio, que ocurre en el 15% de las hidrocefalias, y puede deberse a la obstrucción del acueducto o a la existencia de canales pequeños y numerosos, en lugar de un único y gran acueducto

2/ malformación de Chiari

3/ síndrome de Dandy Walker

Se deberán descartar. –

Otras malformaciones acompañantes. – espina bífida siringomielia dismorfias faciales cardiopatías congénitas

El diagnóstico se realiza con estudios de neuroimagen, como resonancia magnética (método diagnóstico de elección) y escáner para confirmar tanto la dilatación ventricular como otras malformaciones congénitas asociadas; algunos lactantes con estenosis congénita del acueducto son asintomáticos, incluso hasta el comienzo de la vida adulta; algunos pueden ser totalmente asintomáticos.

El tratamiento es la derivación ventricular y ventriculostomía (intervención quirúrgica para tratar la hidrocefalia, se crea una abertura, que permite el drenaje de líquido cefalorraquídeo desde los ventrículos cerebrales hasta la cisterna magna).

Tratamiento.–

Solo en los casos de hidrocefalia.

Shunt de fosa posterior.

En casos de estenosis de acueducto.– además los ventrículos laterales.

NUNCA VENTRICULOS LATERALES SOLO– Peligro de herniación

¿Cuál es síndrome del Excelente–dandy–Walker?

El síndrome del Excelente–dandy–Walker es una malformación congénita del cerebro que implica el cerebelo (un área en la parte posterior del cerebro que controla el movimiento) y los espacios llenados de líquido alrededor de él. Las características dominantes de este síndrome son una ampliación del cuarto ventrículo (un canal pequeño que permite que el líquido fluya libremente entre las áreas superiores y más bajas del cerebro y de la médula espinal), una ausencia parcial o completa *de los vermis cerebelosos* (el área entre los dos hemisferios cerebelosos), y formación del quiste cerca de la base interna del cráneo. Un aumento en el tamaño de los espacios de líquido que rodean el cerebro así como un aumento en la presión puede también estar presente. El síndrome puede aparecer dramáticamente o desarrollarse inadvertido. Los síntomas, que ocurren a menudo en la infancia temprana, incluyen el desarrollo lento del motor y la ampliación progresiva del cráneo. En más viejos niños, los síntomas de la presión intracraneal creciente tales como irritabilidad, vomitando, y las convulsiones, y las muestras de la disfunción cerebelosa tales como unsteadiness, carencia de la coordinación del músculo, o movimientos desiguales de los ojos pueden ocurrir. Otros síntomas incluyen la circunferencia principal creciente, bombeándose en la parte posterior del cráneo, de problemas con los nervios que controlan los ojos, la cara y el cuello, y de patrones de respiración anormales. El síndrome del Excelente–dandy–Walker se asocia con frecuencia a desórdenes de otras áreas del sistema nervioso central incluyendo la ausencia *del callosum de la recopilación* (el área que conecta entre los dos hemisferios cerebrales, y malformaciones del corazón, de la cara, de los miembros, de los dedos y de los dedos del pie).

¿Hay tratamiento?

El tratamiento para los individuos con síndrome del Excelente–dandy–Walker consiste en generalmente el tratar de los problemas asociados, si está necesitado. Un tubo especial para reducir la presión intracraneal se puede colocar dentro del cráneo para controlar la hinchazón. Los padres de niños con síndrome excelente del walker pueden beneficiar del asesoramiento genético si se proponen tener más niños.

¿Cuál es el pronóstico?

Los niños con síndrome del Excelente–dandy–Walker pueden nunca tener desarrollo intelectual normal,

incluso cuando la hidrocefalia se trata temprano y correctamente. La longevidad depende de la severidad del síndrome y de las malformaciones asociadas. La presencia de defectos congénitos múltiples puede acortar la vida.

¿Se está haciendo qué investigación?

El NINDS conduce y apoya una amplia gama de los estudios que exploran los mecanismos complejos del desarrollo normal del cerebro. El conocimiento ganado de estos estudios fundamentales proporciona la fundación para entender el desarrollo anormal del cerebro y ofrece la esperanza para que las nuevas maneras traten y prevengan desórdenes de desarrollo del cerebro tales como síndrome del Excelente-dandy-Walker.

El material relativo a la salud de NINDS se preve propósitos de la información solamente y no representa necesariamente el endoso cerca o una posición oficial del instituto nacional desórdenes neurológicos y no los frota ligeramente o ninguna otra agencia federal. El consejo sobre el tratamiento o cuidado de un paciente individual se debe obtener con la consulta con un médico que ha examinado a ese paciente o sea familiar con el historial médico de ese paciente.

Toda la información NINDS-preparada está en el public domain y puede ser copiada libremente. El crédito el NINDS o el NIH al se aprecia.

Cuál es síndrome del Excelente-dandy-Walker?

el síndrome del Excelente-dandy-walker es una malformación congénita que implica **el cerebelo** y la cavidad en el cerebro llamado **cuarto ventrículo**. La enfermedad es caracterizada por ensanchar anormal del cuarto ventrículo, una de las cavidades que ocurre el líquido del sistema nervioso central (cerebri del liquor) y los agenezis congénitos **de los vermis** (mediados de-porcio'n de ambos hemisferios cerebelosos). Y por lo tanto una dilatación enquistada del cuarto ventrículo hacia la adición craneal posterior del fossa occurs. In una situación clínica conocida como **hidrocefalia** (CNS-fluid creciente y ampliación anormal del circumference principal) puede estar presente.

Se ha propuesto que la enfermedad es debido al dysembriogenesis generalizado que implica wall.(during superior del cuarto ventrículo que el desarrollo fetal en hemisferios de pregnancy).Cerebellar es también hypoplastic y se ha colocado hacia márgenes cerebrales. La hidrocefalia ocurre en 70 por ciento de pacientes debido a los foramens congénito **obstruidos** de Luschka y de Magendie que proporcionan drenaje de CNS-fluid en seres humanos normales. Esa obstrucción conduce un aumento anormal en circunferencia del líquido y de la cabeza del CNS.

¿Cuáles son los síntomas clínicos de la enfermedad?

Los síntomas de la enfermedad comienzan en los síntomas clínicos principales tempranos de childhood. The son retraso del neuromotor (retrasa en development) de los nervios y del músculo normal del tonus, el retraso mental y el hyrocephalus. Que el desarrollo retrasado los medios del sistema nervioso central y del sistema locomotor dando por resultado tonus anormal del músculo llamó "**spasticity**". Las funciones mentales e intelectuales se presionan por la mitad de patients. The que el otro 50% pueden tener funciones cognitivas normales. El grado de síntomas depende de gravedad de disease. If congénito que el niño tiene malformaciones severas del nacimiento las muestras pueden aparecer en las edades tempranas. Pero a veces la enfermedad puede ser inadvertida hasta el adulto ages. Sometimes que el único síntoma puede ser la ampliación anormal de los childrens de head. Some puede abrogar con las muestras de la presión intracraneal creciente tales como vomitar, convulsiones, agitación o muestras de la función cerebelosa deteriorada tales como dizzines de los problemas del equilibrio, movimientos anormales del ojo nombrados nistagmus.

¿Cuáles son las malformaciones coincidentes vistas con síndrome del Excelente-dandy-Walker?

La coincidencia con algunas otras anomalías es otra característica importante del síndrome excelente del walker. La enfermedad puede estar junto con la ausencia del estructura intracraneal, "**callosum de la recopilación**" que conecta ambos hemisferios cerebrales el uno al otro y proporciona la correlación en medio. Las anomalías faciales, las malformaciones de la extremidad y las anomalías del corazón se pueden considerar con enfermedad.

¿Cuál es el tratamiento del síndrome del Excelente–dandy–Walker?

No hay cierto tratamiento para disease. Patients puede ser seguido regularmente si no tienen muestras de pressure. Sometimes intracraneal creciente especialmente en caso de que de "hidrocephalus" un called "shunt intracraneal del dispositivo "se puede poner para drenar cerebri del licor a la cavidad peritoneal, así presión de la disminución y no previenen ensanchar de la cabeza–circunferencia. 50 %es de childs tienen IQ–level. In anormal la presencia de los problemas del equilibrio y el spasticity "fisioterapia" se debe hacer periodically. Childrens se debe seguir por los pediatras, neurosurgeons y se utilizan las drogas el anticonvulsivo de physiotherapists. The en caso de que de ataques epilépticos.

Antecedentes: La malformación del Excelente–dandy–Walker es una malformación congénita rara e implica el cerebelo y cuarto ventrículo. La condición es caracterizada por agenesia o hipoplasia de los vermis cerebelosos, de la dilatación enquistada del cuarto ventrículo, y de la ampliación del fossa posterior. Una gran cantidad de problemas concomitantes pueden estar presentes, pero el síndrome existe siempre que se encuentren estas 3 características. Aproximadamente 70–90% de pacientes tiene hidrocefalia, que se convierte a menudo postnatalmente. La malformación del Excelente–dandy–Walker se puede asociar al atresia del foramen de Magendie y, posiblemente, foramen de Luschka.

La malformación del Excelente–dandy–Walker primero fue descrita por Dandy y Blackfan en 1914. Desde la descripción original, los estudios adicionales tienen divulgaron sobre las varias características morfológicas del síndrome. No hasta que 1954 hicieron Benda primero acentúe que el atresia del foramina cerebeloso del enchufe no es una característica esencial de la condición y sugirió la malformación ahora extensamente aceptada del Excelente–dandy–Walker del término.

Los estudios por D'Agostino en 1963 y ciervo et al en 1972 definieron más lejos la tríada característica de la malformación del Excelente–dandy–Walker como consistir en la agenesia completa o parcial de (1) de los vermis, (2) dilatación enquistada del cuarto ventrículo, y (3) un fossa posterior agrandado con la dislocación ascendente de sinos laterales, del tentorium, y del herophili torcular. La tríada se encuentra típicamente en la asociación con la hidrocefalia supratentorial, que se debe considerar una complicación más bien que parte del complejo de la malformación.

Complejo del Excelente–dandy–Walker

Clásico, las malformaciones enquistadas del fossa posterior se han dividido en la malformación del Excelente–dandy–Walker, variante del Excelente–dandy–Walker, magna mega de la cisterna, y el quiste arachnoid del fossa posterior que distingue exacto las malformaciones puede no ser métodos posibles de la proyección de imagen que usan. La malformación del Excelente–dandy–Walker, la variante, y el magna mega de la cisterna se creen actualmente para representar una serie continua de anomalías de desarrollo en un espectro que se ha llamado el complejo del Excelente–dandy–Walker.

El complejo del Excelente–dandy–Walker es caracterizado por un fossa posterior agrandado, una alta posición del tentorium con la dislocación ascendente de los sinos laterales, un herophili torcular asociado a grados que varían el aplasia vermian o hipoplasia, y de una dilatación enquistada del cuarto ventrículo que llena casi el fossa posterior entero. Puesto que los vermis están presentes en quiste arachnoid del fossa posterior, esto se considera por separado de la malformación del Excelente–dandy–Walker.

Variante del Excelente–dandy–Walker

La variante del Excelente–dandy–Walker consiste en hipoplasia vermian y la dilatación enquistada del cuarto ventrículo sin la ampliación del fosa posterior

Magna mega de la cisterna

El magna mega de la cisterna consiste en un fosa posterior agrandado, secundario a un magna agrandado de la cisterna, pero los vermis cerebelosos normales y cuarto ventrículo (véase [la imagen 9](#)).

Quiste arachnoid

Los quistes arachnoid de Retrocerebellar del origen de desarrollo son infrecuentes pero clínico importante. Los quistes arachnoid retrocerebellar verdaderos desplazan el cuarto ventrículo y cerebelo anteriorly y demuestran efecto total significativo. La diferenciación del quiste arachnoid del fosa posterior de la malformación del Excelente–dandy–Walker es esencial pues la terapia quirúrgica diferencia entre las dos entidades (véase [la imagen 10](#)).

Patofisiología: Las malformaciones del Excelente–dandy–Walker se forman durante embriogénesis. Los insultos de la severidad que varía a ambos los hemisferios cerebelosos que se convierten y el cuarto ventrículo se creen actualmente para ser la génesis de la anomalía. La naturaleza y la causa del insulto son desconocidas.

Las teorías diversas múltiples se han ofrecido para explicar las manifestaciones difusas de la malformación del Excelente–dandy–Walker. Hasta la fecha, ninguna teoría ha probado satisfactorio; por lo tanto, no se ha aceptado ninguno extensamente. Las teorías con respecto al origen de la malformación se han centrado en defectos en embriogénesis como abajo.

Dandy y Blackfan (1914) y Taggart y Walker (1942) creyeron que la dilatación masiva del cuarto ventrículo origina en una obstrucción congénita de los enchufes de Luschka y de Magendie. Esta teoría incluye la presencia de un defecto cerebeloso de desarrollo que comience antes de la diferenciación embryologic del cuarto foramina del ventrículo, y de resultados en la obstrucción o el atresia del foramina de Magendie y de Luschka. Esto, alternadamente, da lugar en la transformación enquistada de la azotea del cuarto ventrículo y a una hidrocefalia (noncommunicating) obstructora, en la cual un quiste se presenta de la absorción comprometida del CSF.

La teoría más comprensiva se refiere al dysembryogenesis que implica el hindbrain. Un insulto que ése conduce a la detención de desarrollo en la formación del hindbrain, con la carencia de la fusión del cerebelo en el midline, se puede localizar temporal entre las 7mas y 10mas semanas del gestational. Esto da lugar a la persistencia del área membranous anterior, que extiende y los herniates posteriorly. La formación simultánea del foramen de Magendie, tentorium, sino longitudinal superior, sino recto, herophili torcular, y las ayudas laterales de los sinos explican su asociación con la malformación del Excelente–dandy–Walker.

Herencia

La etiología es heterogénea, y la ocurrencia familiar también se ha divulgado. Algunos casos que resultaban de genes recesivos autosomal se han divulgado, aunque en la mayoría de los pacientes, la causa del Excelente–dandy–Walker que la malformación no se sabe. El asesoramiento genético es crítico estimar el riesgo de la repetición de desórdenes genéticos en miembros de la familia.

La heterogeneidad etiológica y el riesgo bajo de la repetición en los hermanos (1–5%) para la malformación del Excelente–dandy–Walker se han divulgado. La frecuencia creciente de una asociación con enfermedad cardíaca congénita, el paladar de la hendidura, y defectos de los nervios del tubo aparece existir. Un caso

inusual de un infante con la Ellis-furgoneta Creveld y síndromes del Excelente-dandy-Walker y con el homozygosity para un segmento heterochromatic inusualmente largo del brazo largo del cromosoma 9 (9qh+) fue divulgado. Una tabulación extensa de los solos desórdenes del gene, de las aberraciones cromosómicas, de las condiciones teratogen-inducidas, de las formas esporádicas, o de las formas con la herencia indeterminada asociada a la malformación del Excelente-dandy-Walker también fue divulgada. En una serie grande, un karyotype anormal fue encontrado en 5 de 17 pacientes.

Predisposición de factores

Predisponiendo factores incluya la exposición del gestational (primer trimestre) al sarampión, al cytomegalovirus, al toxoplasmosis, al warfarin (Coumadin), al alcohol, y al isotretinoin.

Frecuencia:

- **En los E.E.U.U.:** La incidencia de la malformación del Excelente-dandy-Walker es 1 caso por 25.000-35.000 nacimientos vivos. La malformación del Excelente-dandy-Walker considera para aproximadamente 1-4% de los casos de la hidrocefalia.

Mortality/Morbidity: Los índices totales de la mortalidad de 12-50% se han divulgado en la malformación del Excelente-dandy-Walker en la literatura neuroquirúrgica pediátrica. Las anomalías congénitas asociadas contribuyeron hasta el 83% de muertes postnatales. Las tarifas de la mortalidad han mejorado perceptiblemente durante los 30 años pasados como resultado de una anestesia mejor y de los dispositivos de desvío y de la reducción de la exploración posterior del fossa. La muerte repentina e inesperada es una ocurrencia infrecuente pero bien-reconocida en pacientes con la malformación del Excelente-dandy-Walker.

El pronóstico es difícil de formular. El pronóstico es solamente moderado favorable, incluso cuando la hidrocefalia se trata temprano y correctamente. En un estudio, trataron a 3 pacientes con los quistes aislados del Excelente-dandy-Walker con hidrocefalia diagnosticados en utero en el nacimiento con el desvío, y los 3 tenían resultados normales. Una gama extrema de la severidad se considera en esta malformación. La presencia de defectos congénitos múltiples puede afectar supervivencia al contrario. Alguna gente tiene variante del Excelente-dandy-Walker sus vidas enteras sin ningunos síntomas. Algunos infantes pueden tenerla en la asociación con otros síndromes, dando por resultado complicaciones o muerte severas.

Sexo: La malformación del Excelente-dandy-Walker ocurre más con frecuencia en hembras que en varones. El cociente de la varo'n-a-hembra era 1:3 en una serie española.

Edad: Dependiendo de la época del inicio y del grado de hidrocefalia, la edad en la diagnosis varía de nacimiento a una más vieja niñez. La presentación en edad adulta se ha divulgado pero es inusual. Los pacientes con variante del Excelente-dandy-Walker son más probables presentar en edad adulta que en infancia o niñez.

SINDROMES ASOCIADOS A LA MALFORMACIÓN DE DA

Síndrome de Aase-Smith	Síndrome de Jaeken y
Síndrome de Aicardi	Síndrome de Joubert
Síndrome cerebro-oculomuscular	Síndrome de Meckel-G
Síndrome de Coffin-Siris	Síndrome orofacial-dig
Síndrome de Cornelia de Lange	Síndrome de Ruvalcaba
Síndrome de Dekaban	Síndrome de Smith-Le
Síndrome de Ellis-van Creveld	Síndrome de Walker-W
Criptoftalmo de Frasier	Síndrome de Pascual
Síndrome de Goldenhar	

La malformación de Dandy-Walker es un desorden del desarrollo que se caracteriza por una lesión quística en el cuarto ventrículo, agenesia total o parcial del vermis cerebeloso, hidrocefalo y aumento de tamaño de la fosa posterior con elevación del tentorio y confluencia de los senos.

Se debe a un defecto en el desarrollo del cerebelo antes de la diferenciación embriológica del foramen del cuarto ventrículo, lo que da como resultado un bloqueo o atresia de este foramen acompañado del foramen de Magendie y el de Luschka. Esto a su vez resulta en la transformación quística del techo del cuarto ventrículo y en una hidrocefalia obstructiva no comunicante.

En las imágenes de RM y de TC se observan

- un aumento de tamaño del cuarto ventrículo con un quiste en la línea ependimaria dentro del canal espinal
- hemisferios cerebelosos hipoplásicos
- vermis cerebeloso ausente o hipoplásico
- ventriculomegalia, con aumento del tamaño del acueducto de Silvio, del tercer ventrículo y de los ventrículos laterales

La malformación de Dandy Walker es una malformación del cuarto ventrículo con hipoplasia de vermis cerebeloso por defecto del desarrollo del mismo antes de la diferenciación embriológica.

Las manifestaciones clínicas suelen evidenciarse durante la lactancia por crecimiento del cráneo en forma progresiva, debido sobre todo a hidrocefalia.

Pueden estar presentes otras malformaciones congénitas encefálicas de los trastornos de la migración neuronal

El tratamiento es la derivación de los ventrículos.

La malformación de Dandy-Walker se debe a mutaciones en el cromosoma X en el locus Xq25-q27. Este desorden forma parte de otras muchas enfermedades del desarrollo del sistema nervioso central y también se encuentra asociada a otras anomalías

Síndrome de Cornelia de Lange

El síndrome de Cornelia de Lange es un conjunto de anomalías cuyas bases genéticas y bioquímicas son desconocidas. Se diagnostica por sus características faciales en asociación con retraso del crecimiento pre y postnatal, retraso mental de grado variable y, en algunos casos, anomalías de los miembros superiores.

El rango y la severidad de los síntomas pueden variar mucho de unos casos a otros. En niños con síndrome de Cornelia de Lange, las características craneofaciales incluyen microcefalia y en ocasiones braquicefalia, una nariz pequeña, ancha, y evvertida hacia arriba, sinofridia y pestañas largas y rizadas. Otras características que pueden incluir son labios delgados y dirigidos hacia abajo, filtrum, implantación baja de las orejas, e hipertrichosis en diferentes zonas del cuerpo. Los individuos afectados pueden también tener manos y pies pequeños, sindactilia de la segunda y tercera falange y adactilia de manos y pies.

El síndrome de Cornelia de Lange puede asociarse a reflujo gastroesofágico, trastornos de la alimentación, malformaciones cardíacas, sordera, miopia, estrabismo y problemas respiratorios entre otros. En ocasiones, se asocia a la malformación de Dandy-Walker

Síndrome de Goldenhar

La displasia oculoauriculovertebral o síndrome de Goldenhar es un cuadro polimorformativo relacionado con defectos del primer y segundo arcos branquial, probablemente por efectos teratógenos durante la blastogénesis o de causa familiar sin evidencia de alteraciones cromosómicas.

Las características más comunes de la enfermedad son quistes dermoides epibulbares, anomalías del pabellón auricular y conducto auditivo externo, asimetría facial y defectos en columna vertebral. Se describen también retraso mental, anomalías de vísceras toraco-abdominales y de las extremidades y raras veces malformación de Dandy-Walker.

Como manifestaciones oculares se describen, además, colobomas en párpado inferior, aparato uveal y del nervio óptico, ptosis palpebral, microcórnea y microftalmía.

Síndrome de Ellis-van Creveld

El síndrome de Ellis Van Creveld es una enfermedad muy rara del desarrollo, que pertenece al grupo de las displasias esqueléticas, caracterizada por la presencia de malformaciones congénitas múltiples, entre las que destacan: enanismo desproporcionado, polidactilia, displasia de las uñas, tórax pequeño, anomalías dentales y fusión de los huesos del carpo, asociando cardiopatías congénitas en la mitad de los casos.

Las características principales del síndrome de Ellis-van Creveld son: enanismo con extremidades desproporcionadamente cortas, con presencia habitual de genu valgo, polidactilia postaxial en las manos y en ocasiones en los pies (10%), generalmente bien desarrollados, con falanges proximales más largas que medias y distales, tórax pequeño, displasia ungueal (100%), alteraciones en la boca y labios (labio leporino, frenillo prominente, dientes neonatales, anodoncia parcial), anomalías cardíacas, siendo lo más común defectos del tabique.

Se pueden presentar ocasionalmente retraso mental, cabello escaso o fino, criptorquidia, epispadias y talipes equinovalgo. Las manifestaciones radiológicas principales son: huesos tubulares cortos y densos, pelvis poco desarrollada en región supracetabular (pelvis en tridente), fusión entre hueso grande y ganchoso, hipoplasia de las epífisis proximales tibiales y desplazadas hacia dentro con osificación precoz de las cabezas femorales. Se han descrito anomalías asociadas como hidrocefalia secundaria a síndrome de Dandy-Walker, aurícula única, junto a hipoplasia de cavidades izquierdas, polidactilia unilateral. La enfermedad se debe a mutaciones en el cromosoma 4 (4p16, 4p16)

Síndrome de Ellis-van Creveld

Las polidactilias postaxiales en las manos y en ocasiones en los pies (10%), generalmente bien desarrollados, con falanges proximales más largas que medias y distales, son bastante frecuentes.

Síndrome de Meckel–Gruber

El síndrome de Meckel Gruber es una enfermedad hereditaria rara del desarrollo embrionario, que se caracteriza por encefalocele, polidactilia, riñones hiperplásicos poliquísticos, y un defecto en el desarrollo del sistema biliar intrahepático, que se manifiesta por fibrosis hepática portal con dilatación de conductos biliares. También se la denomina disencefalia esplacnoquística.

La lista de malformaciones es interminable:

• Microcefalia • Frente angular • Micrognatia • Cara de Potter • Oreja mal posicionadas • Microftalmia • Hipotelorismo • Hipertelorismo • Coloboma del iris • Fisura palatina • Labio leporino • Lengua lobulada • Macrostomía • Cuello corto • Malformación de Arnold–Chiari • Encefalocele occipital • Hidrocéfalo • Malformación de Dandy–Walker • Hipoplasia cerebral • Hipoplasia cerebelosa • Ausencia del lóbulo olfactorio • Ausencia del cuerpo calloso • Anencefalia • Agenesia del tracto óptico • Hipoplasia adrenal	• Defectos septales • Coartación de aorta • Ductus arteriosus patente • Epiglotis hendida • Hipoplasia pulmonar • Proliferación del conducto biliar • Dilatación del conducto biliar • Esplenomegalia • Asplenia • Bazo accesorio • Onfalocele • Malrotación intestinal • Ano imperforado • Genitales pequeños • Genitales ambiguos • Criptorquidia • Vagina separada • Riñones poliquísticos • Agenesia renal • Uréteres duplicados • Vejiga hipoplásica • Huesos largos arqueados • Polidactilia • Sindactilia • Clinodactilia
--	--

Síndrome de Ruvalcaba–Myhre–Smith

El síndrome de Ruvalcaba–Myhre–Smith es una enfermedad hereditaria rara, caracterizada por un crecimiento excesivo previo y posterior al nacimiento, macrocefalia, plagiocefalia, escafocefalia, inteligencia normal o retraso mental leve, y crecimientos tumorales benignos preferentemente subcutáneos, similares al hamartoma.

Los síntomas de esta enfermedad varían mucho de un caso a otro. En la mayoría de los casos, los niños con el síndrome del Ruvalcaba–Myhre–Smith tienen un peso y talla anormalmente elevados al nacer, retrasándose posteriormente el crecimiento hasta alcanzar la normalidad.

Otras manifestaciones de este síndrome son: estrabismo, hipertelorismo, exotropía y pseudopapiledema.

Además, los niños afectados pueden presentar hipotonía, babeo excesivo, retraso del desarrollo del habla, y un retraso significativo en las etapas del desarrollo tales como la capacidad de sentarse, de estar de pie, de andar, etc. En algunos casos, pueden existir pólipos a nivel intestinal y, en casos raros, en la faringe y de amígdalas. Otras anomalías adicionales asociadas a esta enfermedad pueden ser cutis marmorata y el desarrollo de "manchas de café con leche" en el pene o en la vulva. En algunos casos, los enfermos también pueden tener anomalías músculoesqueléticas. Se hereda como un rasgo genético autosómico dominante. La enfermedad se debe a una mutación en el cromosoma 10, en un gen llamado PTEN.

El riesgo de cáncer en estos pacientes es muy elevado

Este síndrome también se conoce como síndrome de Bannayan–Zonana o síndrome de Bannayan–Riley–Ruvalcaba

Síndrome de Walker–Warburg

El síndrome de Walker–Warburg es un desorden genético, caracterizado por desprendimiento de retina, cataratas, microftalmia, malformaciones esqueléticas y musculares y anomalías del sistema nervioso central (hidrocéfalo, lisencefalia, cefalocele) todas ellas asociadas a retraso mental.

La enfermedad se debe a un defecto en el cromosoma 9.

Las malformaciones son ya evidentes en el feto en las ecografías.

La mayor parte de los niños con este síndrome muere al nacer o en el primer año de vida. Los pocos que sobreviven a los 5 años muestran un profundo retraso mental y del desarrollo

Síndrome de Pascual Castroviejo

También conocido como síndrome complejo hemangiovascular, que asocia un hemangioma facial con alteraciones vasculares e hipoplasia cerebelosa, se presenta mayoritariamente, aunque no de forma exclusiva, en niñas. Inicialmente el signo más llamativo es el hemangioma, que suele aparecer entre la tercera y quinta semanas de vida y que afecta sobre todo a la zona correspondiente a las ramas sensitivas del trigémino. Ocasionalmente se extiende por cabeza, cuello y otras localizaciones, como extremidades o región genital. Las lesiones, aunque inicialmente aumentan de tamaño y pueden llegar a deformar párpados, nariz y labios, tienden a regresar hacia el segundo año de vida y raramente requieren tratamiento quirúrgico

Las malformaciones vasculares más características son la hipoplasia de troncos supraaórticos (habitualmente de carótida o vertebral ipsilateral al hemangioma) y la persistencia de arterias embrionarias intracraneales o extracraneales (arteria trigeminal) o la coartación de aorta. La presencia de cardiopatía congénita, aunque menos frecuente, también forma parte de las alteraciones consustanciales del síndrome. Las pacientes tienen además un retraso psicomotor leve–moderado. El grado de hipoplasia cerebelosa es variable, desde defectos parciales a una agenesia global asociada a una malformación tipo Dandy–Walker.

Síndrome del Excelente–dandy–Walker

También conocido como:

Enfermedad del Excelente–dandy–Walker

Anomalía del Excelente–dandy–Walker

Quiste del Excelente–dandy–Walker

Sinónimos:

El atresia del foramen de Magendie, atresia del foramen de Luschka y de Magendie, del acueducto obstruido

de Sylvius, atresia del foramina de Luschka–Magendie, hidrocefalia interna, e hidrocefalia noncommunicating.

Personas asociadas:

Julio Arnold

Walter Edward Excelente

Walker De Arturo Earl

Descripción:

Una variante del síndrome de Arnold–Chiari. Una malformación congénita del cerebro que implica el cuarto ventrículo y cerebelo, marcados por la ausencia parcial o completa de los vermis cerebelosos, y quiste posterior del fosa continuo con el cuarto ventrículo. La hidrocefalia congénita es causada por la obstrucción del foramina de Magendie y de Luschka (el foramina del cuarto ventrículo del cerebro), con el cual el líquido cerebroespinal pasa. Debido a la obstrucción, el líquido cerebroespinal no puede pasar en el espacio subarahnoid y en consecuencia no acumula en los ventrículos.

Los síntomas están vomitando, hyperirritability, convulsión. Hay la ampliación progresiva de la cabeza, venas congestionadas en el cuero cabelludo, el bombearse de la fontanela anterior, suturas craneales separadas. Otras complicaciones pueden incluir papilledema, blepharoptosis, bradycardia, bradypnea y la sexta parálisis craneal del nervio. Se convierte en utero.

Etiología incierta. En algunos casos raros la enfermedad es un rasgo que se puede heredar dominante o recesivo.

Excelente y Kenneth Daniel Blackfan (1883–1941) en 1914 describió a viejo niño de 13 meses con la combinación de la hidrocefalia, de quistes en el trasero del cráneo, y de la hipoplasia de los vermis del cerebelo. De acuerdo con casos anteriores en la literatura, consideraban esto ser una tríada de la malformación causada por el atresia del foramina del cuarto ventrículo del cerebro, del foramina de Luschka y de Magendie. Excelente en 1921 describió el cuadro clínico. En febrero de 1942, el walker y Juan Taggart participaron en una reunión de la sociedad neurológica de Chicago y dieron una presentación dada derecho atresia congénito del Foramens de Luschka y de Magendie. En esta charla, que fue publicada como revisión comprensiva en los archivos de la neurología y de la psiquiatría, ella mencionó seis casos en la literatura, incluyendo el niño documentado por Dandy y Blackfan en 1914, y agregado tres más casos de su propia experiencia y definido le como entidad. El término "Excelente–dandy–Walker" fue introducido por Benda en 1954. Ahora se reconoce que la anormalidad anatómica del foramina que ésa conduce a la hidrocefalia interna puede ser un componente de varias entidades syndromic distintas.

Los foraminas se nombran para Hubert von Luschka, anatomista alemán, 1820–1875; y François Magendie, fisiólogo francés, 1783–1855.

Bibliografía:

- W. E. Dandy, K. D. Blackfan:
Hidrocefalia interna: un estudio experimental, clínico y patológico.
Diario americano de enfermedades de Children, Chicago, 1914, 8: 406–482.
Diario americano de enfermedades de Children, Chicago, 1917, 14: 424–443.
- W. E. Dandy:
La diagnosis y el tratamiento de la hidrocefalia debido a la obstrucción del foramina de Magendie y de Luschka.
Surgery, Gynecology y Obstetrics, Chicago, 1921, 32: 112–124.
- J. K. Taggart, A. E. Walker:
Atresia congénito de los foramens de Luschka y de Magendie.
Archivos de Neurology y de Psychiatry, Chicago, 1942, 48: 583–612.
- A. E. A. Walker:
Un caso del atresia congénito del foramina de Luschka y de Magendie: Curación quirúrgica.
Diario de Neuropathology y de Neurology experimental, Lorenzo, Kansas, 1944, 3: 368–373.
- C. E. Benda:
El síndrome del Excelente–dandy–Walker o el atresia supuesto del foramen de Magendie.
Diario de Neuropathology y de Neurology experimental, Lorenzo, Kansas, 1954, 13: 14–39.
- M. N. Hart, N. Malamud:
El síndrome del Excelente–dandy–Walker.
Neurology, Minneapolis, 1972, 22: 771–780.

Descripción en lenguaje coloquial:

La malformación de Dandy Walker es una asociación de anomalías cerebrales congénitas (que están presentes en el nacimiento) localizadas, que pueden formar parte de cuadros malformativos diversos y no constituye un síndrome propiamente dicho.

Se caracteriza por un ensanchamiento quístico del cuarto ventrículo (espacio anormalmente agrandado en la parte posterior del cerebro, que interfiere con el flujo normal del líquido cefalorraquídeo a través de los agujeros de Luschka y de Magendie, que comunican al cuarto ventrículo con las otras partes del cerebro), hipoplasia y agenesia (desarrollo incompleto o defectuoso), antes de la diferenciación embriológica, del vermix y los hemisferios cerebelosos, que secundariamente produce una hidrocefalia congénita (aumento de la presión intracraneal debida al acumulo excesivo de líquido) e hipertensión intracraneal.

La tríada característica para establecer el diagnóstico es: hidrocefalia, ausencia de vermix cerebeloso y quiste de la fosa posterior con comunicación con el cuarto ventrículo.

En el 68% de los casos esta malformación asocia otros defectos del sistema nervioso central (sistema formado por el encéfalo y la médula espinal) que forman parte de este complejo, lo que sugiere que las anomalías neurológicas son parte de las alteraciones del desarrollo general de la línea media y que ocurren en las seis primeras semanas de gestación, como son: quiste del tercer ventrículo y de la fosa posterior, atresia (oclusión de una abertura natural) de los agujeros de Luschka y Magendie, anomalías de la migración neuronal que incluyen, polimicrogiria (desarrollo escaso de las circunvoluciones cerebrales), agiria (desarrollo insuficiente de las circunvoluciones cerebrales); agenesia del cuerpo calloso y otras malformaciones muy heterogéneas entre las que destaca estenosis (estrechez patológica de un conducto) del acueducto, microcefalia (cabeza anormalmente pequeña),iringomielia (enfermedad crónica de la médula espinal caracterizada por la presencia de cavidades centrales llenas de líquido y rodeadas de tejido fibroso), meningocele (salida de meninges y médula espinal por una apertura anormal en la columna espinal), anomalías oculares y paladar hendido (cierre incompleto de la bóveda del paladar).

El síndrome de Dandy Walker fue descrito en 1887. Dandy y Blackfan reconocieron la tríada típica en 1914, más tarde Taggart y Walker en 1942, señalaron que el defecto era debido a una atresia congénita de los

agujeros de Luschka y Magendie. Fue Benda quien, para distinguir este síndrome de otras alteraciones del desarrollo cerebelar, le denominó síndrome de Dandy Walker, después de estudiar seis casos comprobando que la entidad se debe a un desarrollo anormal y no necesariamente a la atresia de los citados agujeros.

La clínica suele comenzar durante la lactancia por crecimiento del cráneo en forma progresiva debido a la hidrocefalia y puede acompañarse de otras malformaciones congénitas encefálicas.

Se debe a la obstrucción de la salida del líquido cefalorraquídeo (líquido que protege y circula a través de ciertas estructuras cerebrales y de la médula espinal) del sistema ventricular, a una menor absorción del líquido y menos frecuentemente a la producción excesiva de líquido por anomalías del plexo coroideo.

En los neonatos la manifestación más común es el crecimiento del perímetro cefálico y la deformación del occipucio. El estado general de los niños puede ser excelente, aunque si el síndrome se deja a su evolución espontánea comienzan con síntomas de postración, somnolencia y rechazo a los alimentos. La progresión de la hidrocefalia provoca anomalías en la motilidad ocular. La compresión de las vías ópticas debido a la dilatación del tercer ventrículo puede dar lugar a una atrofia óptica y la afectación del sexto par craneal puede dar lugar a estrabismo (desviación de uno de los ojos de su dirección normal, por lo que los ejes visuales no pueden dirigirse en un mismo tiempo al mismo punto), la disfunción del tronco encefálico ocasiona dificultades para la succión o la alimentación y puede causar vómitos y aspiración (paso del contenido gástrico al árbol bronquial).

Las descompensaciones o los estadios más avanzados pueden causar la muerte, ésta se produce por compresión del tronco o por herniación (protrusión de un órgano a través de un orificio) de la masa encefálica a través de los agujeros de Luschka y Magendie.

La hidrocefalia congénita puede ser de origen diverso; si la causa está determinada genéticamente, suele deberse a tres posibles malformaciones:

- 1.- estenosis del acueducto de Silvio, que ocurre en el 15% de las hidrocefalias y puede deberse a la obstrucción del acueducto o a la existencia de canales pequeños y numerosos, en lugar de un único y gran acueducto;
- 2.- malformación de Arnold Chiari;
- 3.- síndrome de Dandy Walker.

El diagnóstico se realiza con estudios de neuroimagen, como resonancia magnética nuclear y escáner para confirmar tanto la dilatación ventricular como otras malformaciones congénitas asociadas; algunos lactantes con estenosis congénita del acueducto son asintomáticos, incluso hasta el comienzo de la vida adulta; algunos pueden ser totalmente asintomáticos.

El tratamiento es la neurocirugía, mediante derivación ventricular y ventriculostomía (intervención quirúrgica para tratar la hidrocefalia, se crea un abertura, que permite el drenaje de líquido cefalorraquídeo desde los ventrículos cerebrales hasta la cisterna magna).

Autores y fecha de última revisión: Drs. M. Izquierdo, A. Avellaneda; Febrero-2004