

Dandy-Walker malformatsioon

Reinis Zariņš

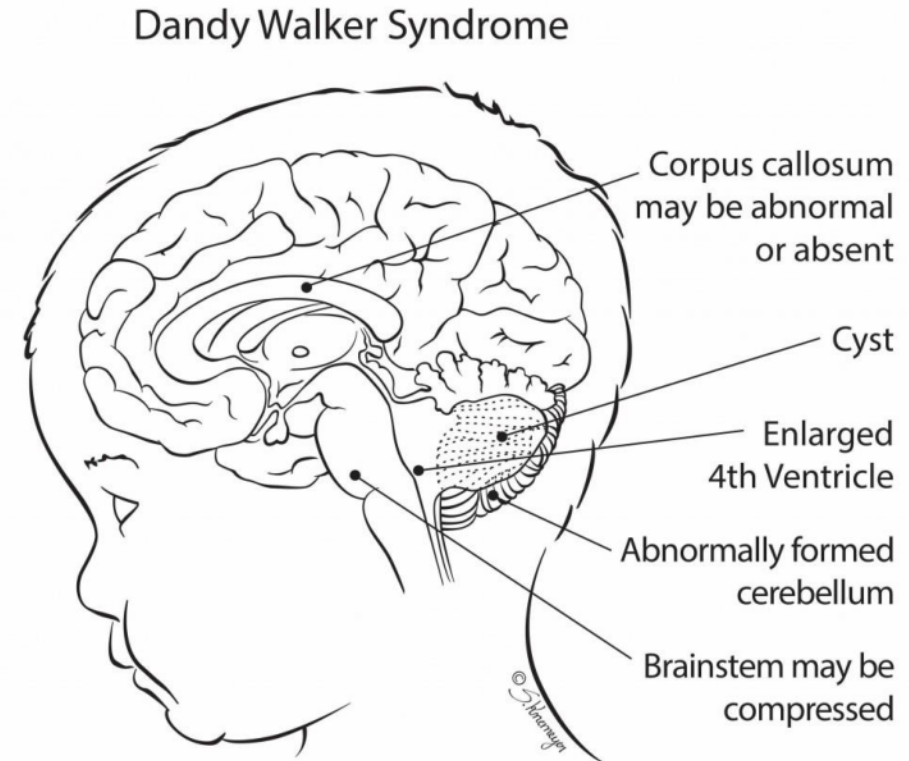
II aasta radioloogia resident

TÜK

2021

Dandy Walker malformatsioon

- Dandy-Walkeri malformatsioon (DWM) - aju väärareng, mis tekib väikeaju ja IV ajuvatsakese embrüonaalse arengu ajal^{1,2}
- Klassikaline triaad
 - *Vermis cerebelli* - hüpoplaasia või agenees
 - IV ajuvatsakese tsüstiline dilatatsioon
 - Tagumise koljuaugu (*fossa posterior*) suurenemine
- DWM on sageli seotud hüdrotsefaaliga^{1,3}



Põhjused

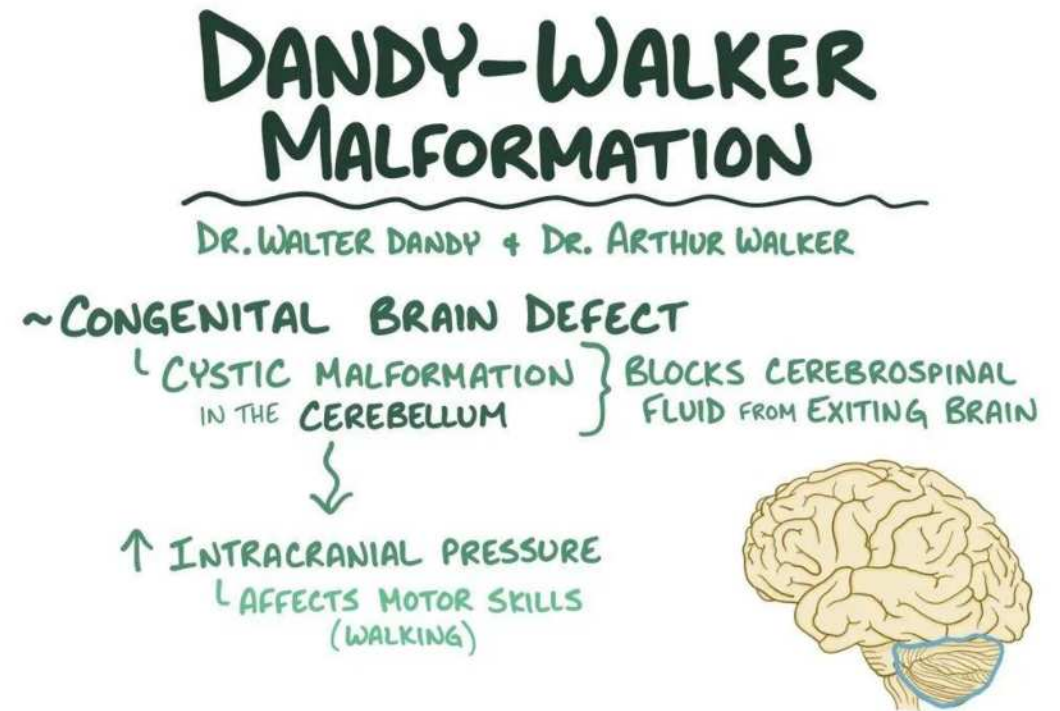
- Etioloogia - püsib ebaselge
- Geneetika, keskkonnategurid ^{2,4,5}
 - ZIC1 / ZIC4 deletsioonid (3q24)
 - Kromasomaalne aneuploidia
 - Meckeli südroom
 - Rubella infektsioon, warfarini kasutamine raseduse ajal
 - Alkoholi tarbimine raseduse ajal

Epidemioloogia

- Ameerikas: 1/25,000 -35,000 elussünni kohta^{6,7}
- Euroopas: 6.79 / 100,000 ⁸
 - 39,2% elussündidega,
 - 4,3% loote surmadest alates 20. rasedusnädalast
 - 56,5% raseduse katkestamisest pärast loote anomaalia prenatalset diagnoosimist mis tahes rasedusenädala ajal
- ♀ > ♂

Kliiniline leid

- DWM sümptomid ilmnevad tavaliselt sünnil või arenevad esimesel eluaastal ⁹
 - 10-20% ilmnevad sümptomid hilises lapseeas või täiskasvanueas
- Sümptomid ^{2,9,10}
 - Makrotsefaalia
 - Arengupeatetus
 - Sensoorne defitsiit
 - Motoorse arengu hilistumine
 - Koordinatsiooni häired
 - Krambihood
 - Alajäsemete spastilisus
 - Silmade/kõrvade haaratus (harvem)
 - Hüdroksefaalia sümptomid



Diagnostika^{4,7}

- Prenataalne

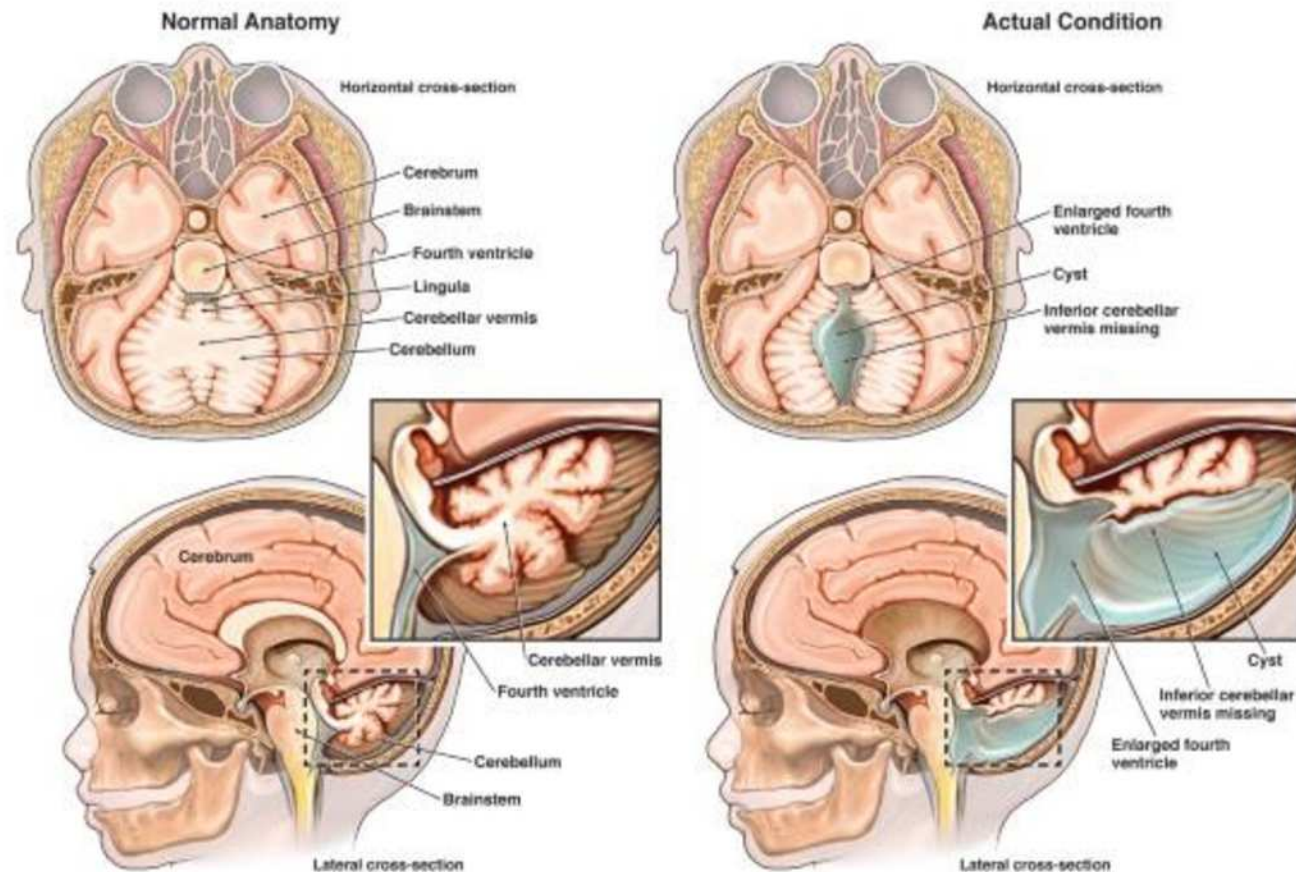
- II/III trimestri ultraheli uuring
- Amniotsentees

- Postnataalne

- UH uuring
- MRT
- KT (±)

- Radioloogilised põhitunnused

- Vermise hüpoplaasia
 - Tavaliselt haaratud alumine osa
 - Vermise elevatsioon ja rotatsioon üles
- IV vatsakese dilatatsioon või tsüstiline konfiguratsioon
- 70-90% juhtudest võib olla lisaks supratentoriaalsed ja ekstrakraniaalsed anomaaliad.



Pilt: <http://stimr.blogspot.com/2016/10/dandy-walker-syndrome.html>

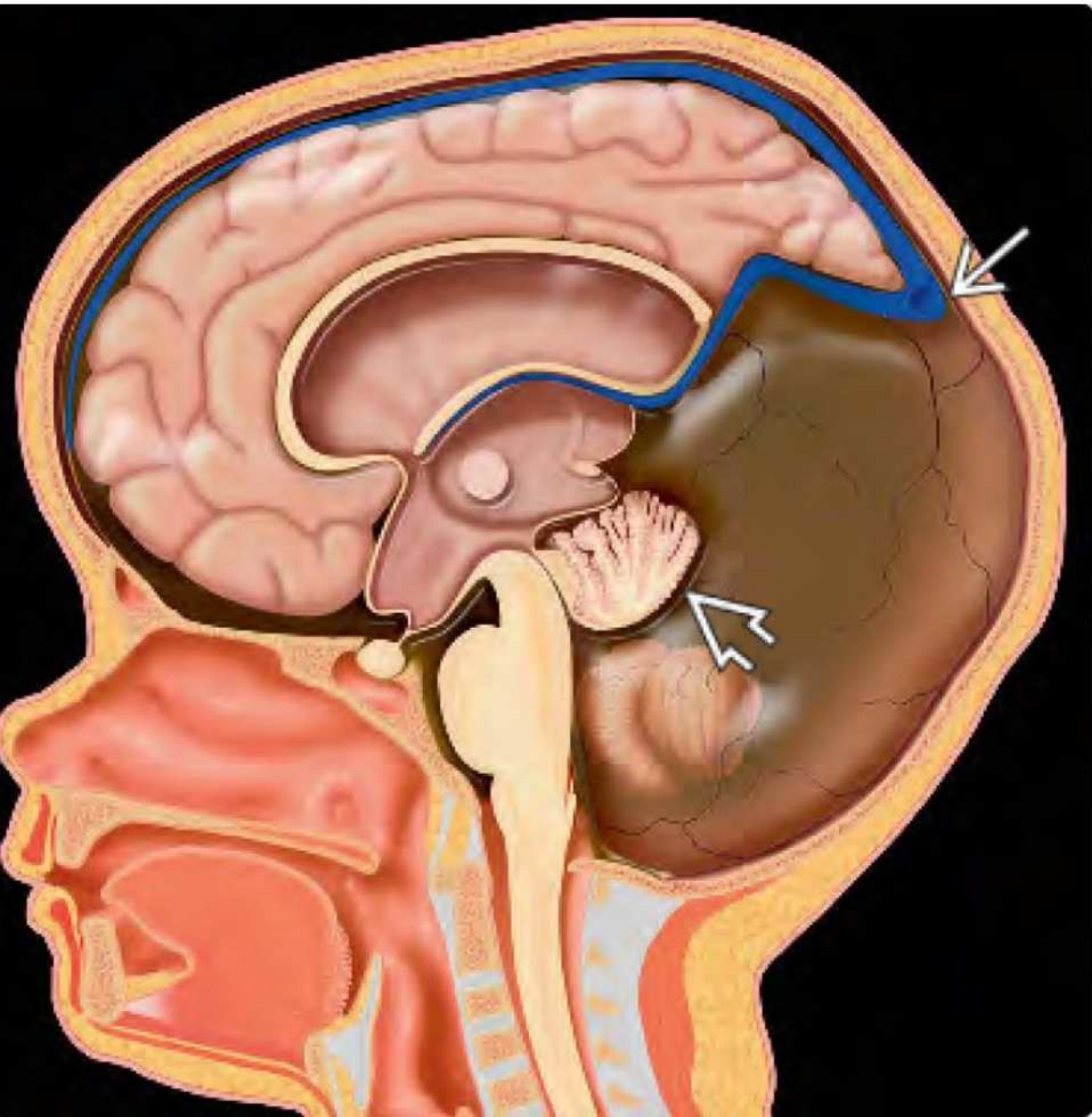
Antenataalne UH ja MRT uuring

- **Diagnoosile viitavad UH tunnused** (>18rn)⁴
 - *Cisterna magna* laienemine, tagumise koljuaugu laienemine (**>10mm**)
 - Kõrgenenud venoosne konfluens, *sinus transversus*, *tentorium*
 - *Vermis cerebelli* aplaasia või hüpoplaasia ja rotatsioon üles
 - ajutüve-vermise nurk **>40°** (normis kuni **18°**)¹¹
 - Trapetsikujuline liikvoriruumi laienemine väikeaju hemisfääride vahel
 - +/- hüdrosefaalia (võib arendada postnataalselt)
- **MRT:**
 - Klassikaline triaad
 - Ajutüve haaratus
 - Kitsenenud, deformeerunud („*kinked*“) või Z-kujuline konfiguratsioon viitab halvemale prognoosile
- Enne 18. rasedusnädalat tehtud ultraheliuuring suurendab valepositiivse diagnoosi võimalust⁴



Pilt: Dandy-Walker malformatsioon gestatsiooni nädalal 21+2.
https://www.uptodate.com/contents/image?imageKey=OBGYN%2F111491&topicKey=OBGYN%2F6745&search=dandy%20walker%20malformation&rank=1~20&source=see_link

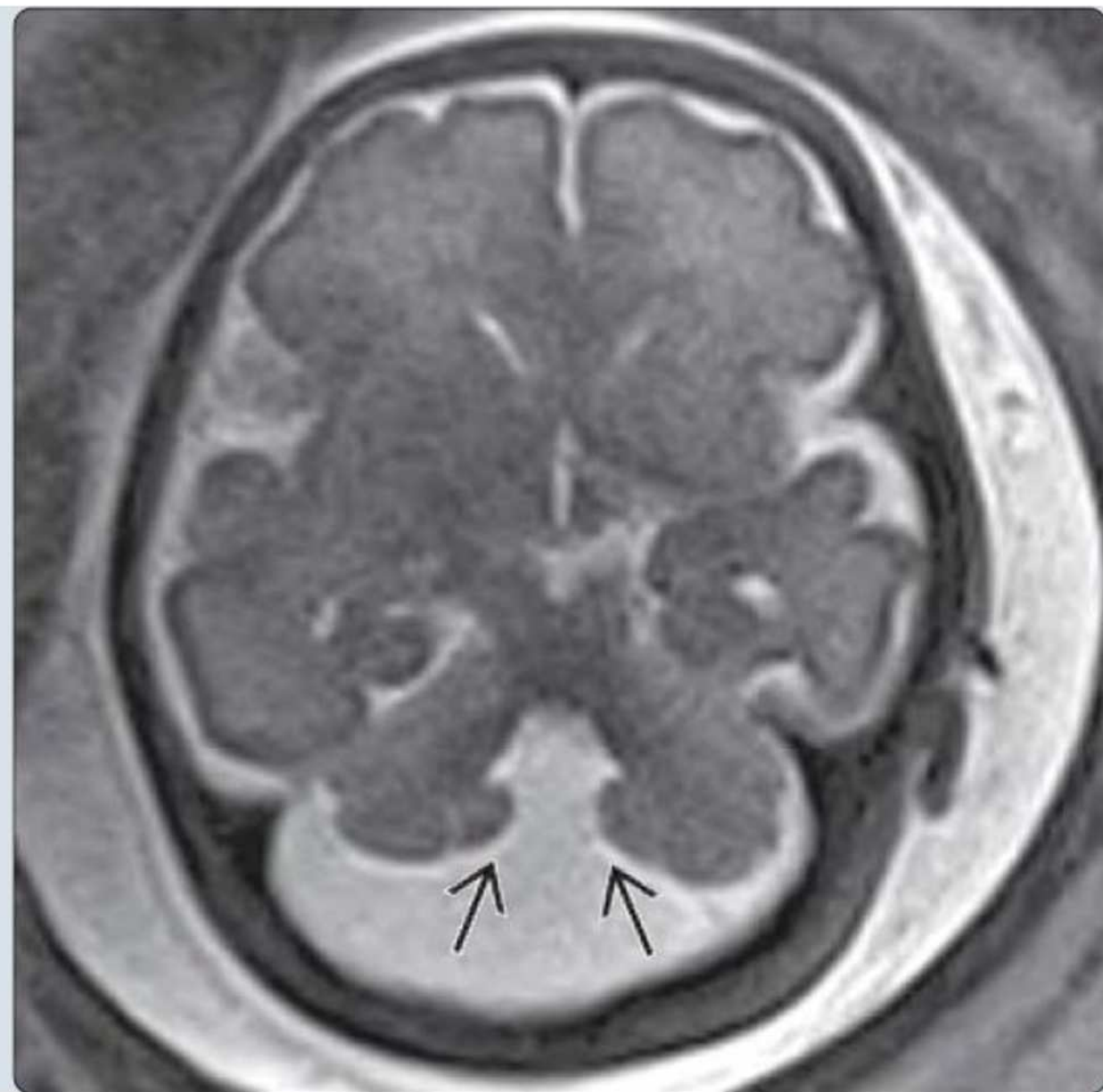
Antenataalne UH uuring ⁴



Antenataalne UH uuring



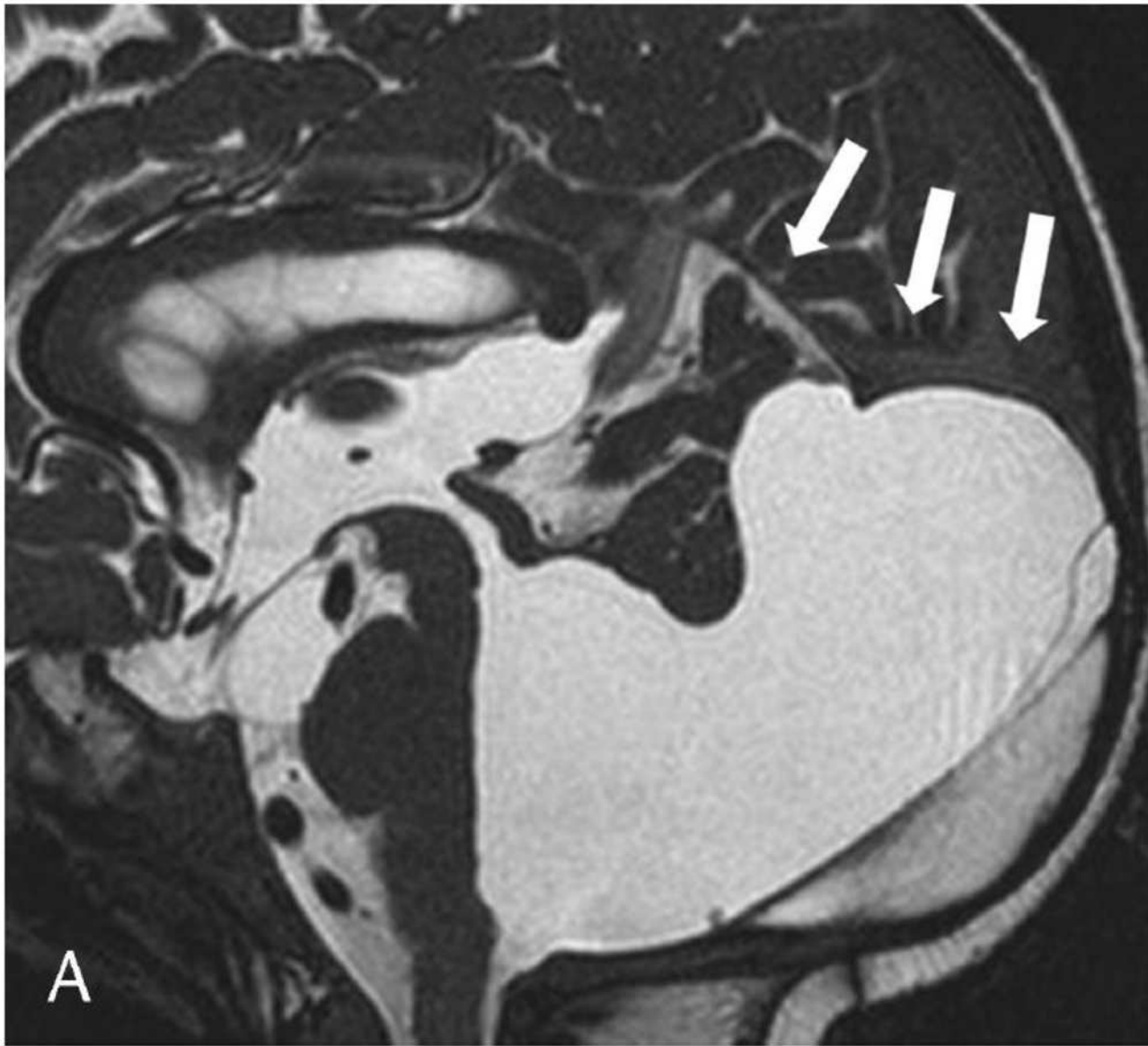
Antenataalne MRT ⁴

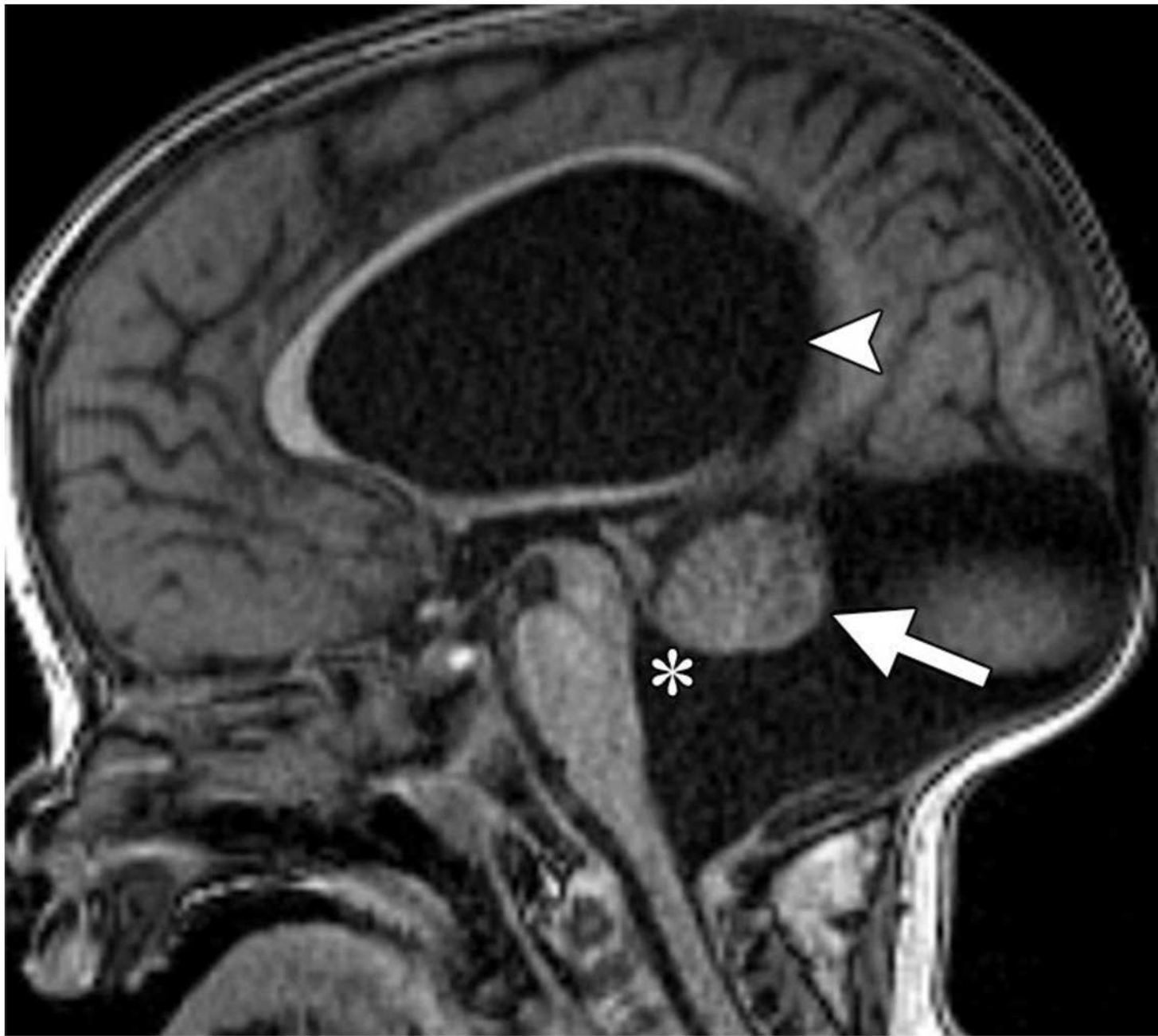


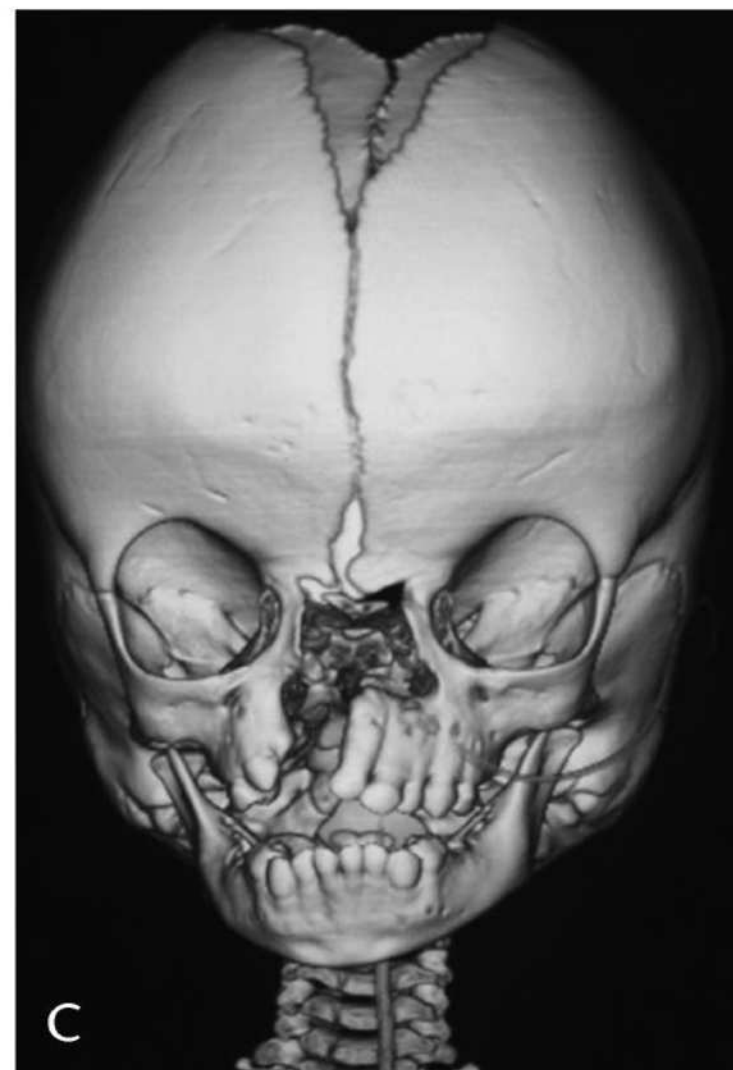
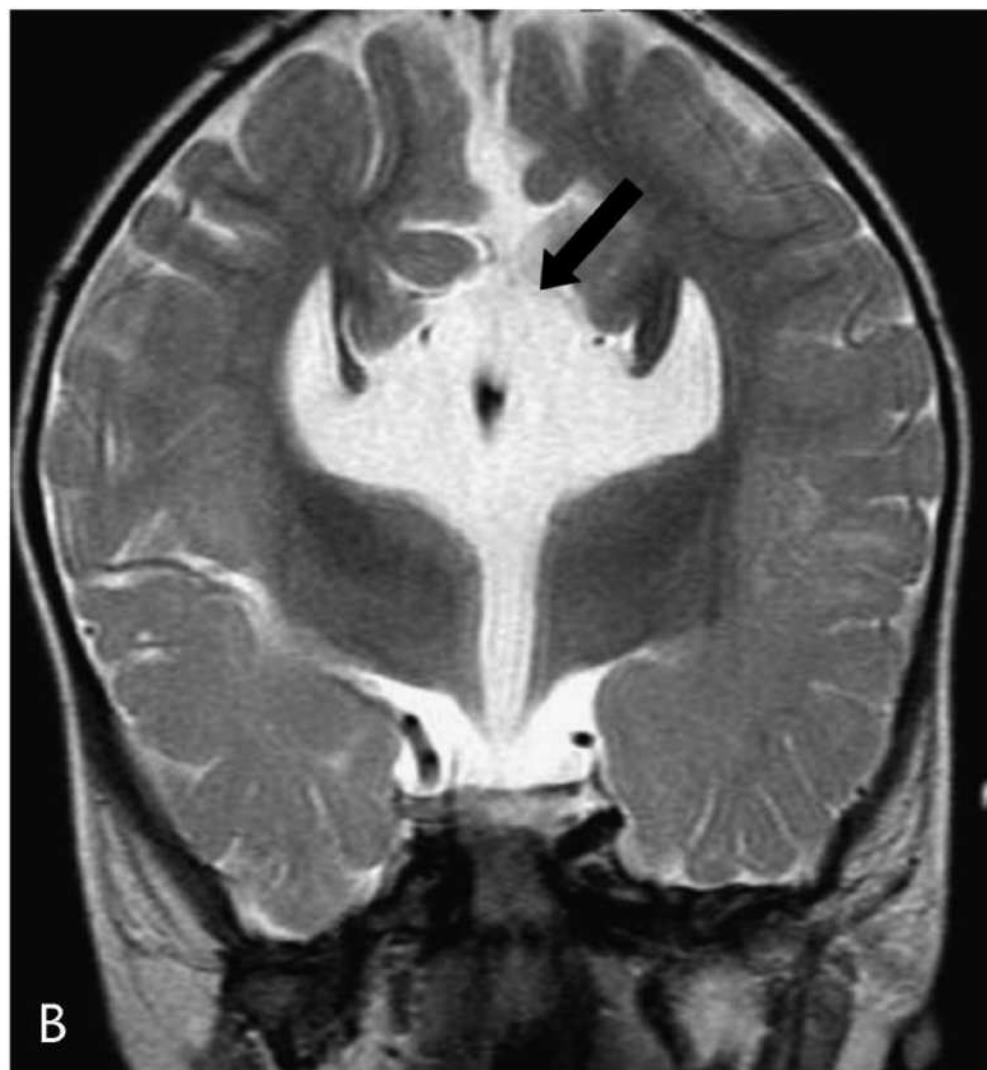
Postnataalne MRT ^{1,4,7}

- Klassikaline triaad (isoleeritud malformatsioon)
 - *Vermis cerebelli* - hüpoplaasia (või harvem agenees)
 - IV vatsakese tsüstiline dilatatsioon
 - Tagumise koljuaugu (*fossa posterior*) laienemine
- Lisaks teised CNS patoloogiad
 - *Corpus callosum'i* düsgenees
 - Heterotoopia
 - Polümikrogüüria
 - Skisentsefaalia
 - Entsefalotseele
 - Intrakraniaalne lipoom
 - Teised

MRT







KT



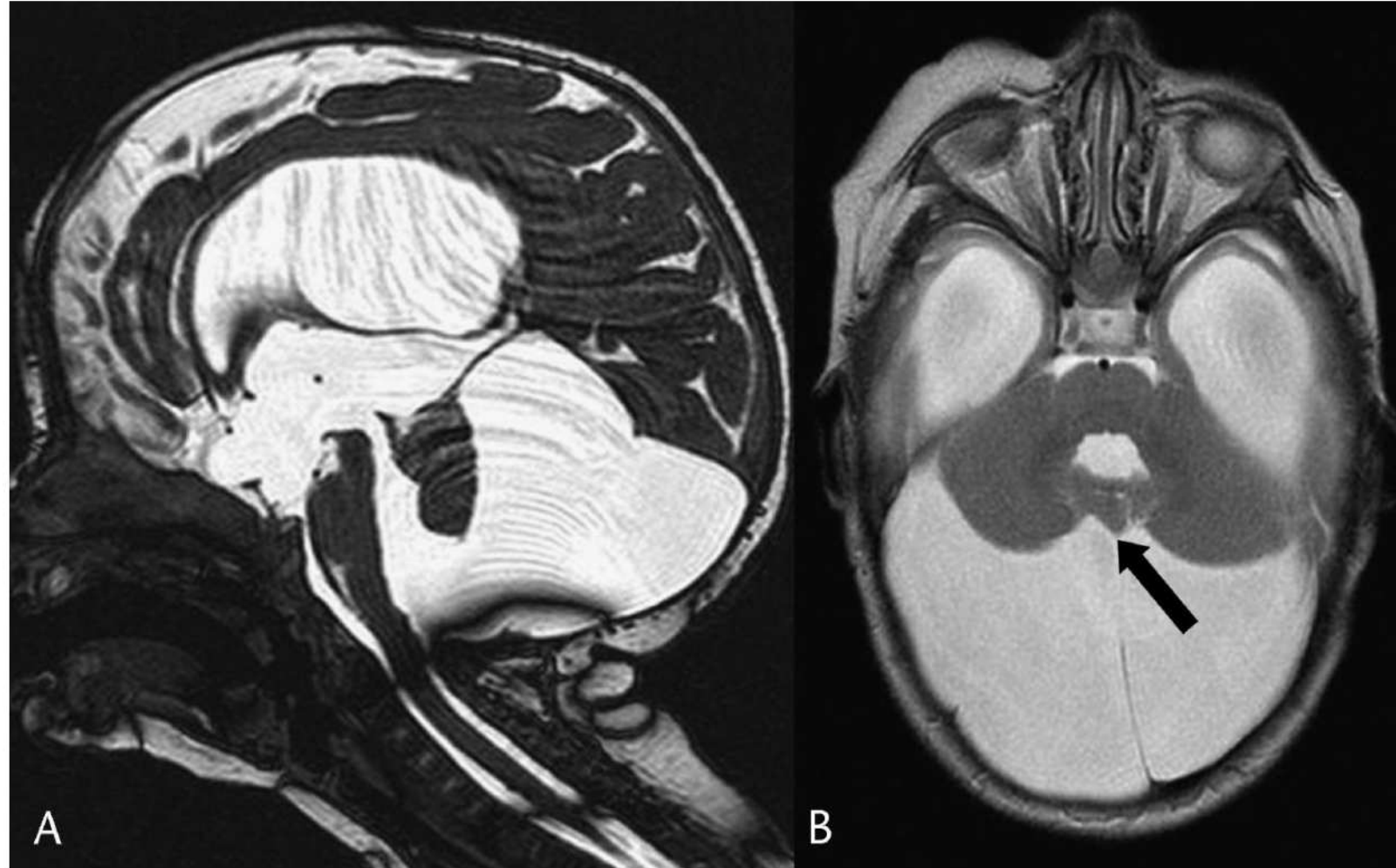
Tagumise koljupõhimiku kaasasündinud patoloogiate **diferentsiaaldiagnostika**^{7,12}

- Terminid, mida radioloogid kasutavad väärarengute klassifitseerimiseks, mis ei vasta DMW kriteeriumidele:
 - "Dandy – Walker variant"
 - "Dandy – Walker kompleks"
 - "Dandy – Walker spektri haigus (*spectrum*) "
- Nendel terminitel puudub spetsiifilisus ja need võivad tekitada märkimisväärselt segadust
- Neid termineid pole soovituslik kasutada ja eelistada tuleb üksikasjalikumat anatoomilist kirjeldust.

Diferentsiaaldiagnostika: Blake'i koti tsüst (*Blake pouch cyst*)^{1,12}



- Blake'i kott on normaalne embrüoloogiline struktuur, mis peaks tavaliselt fenestreeruma ja moodustama *foramen Magendie*
- Radioloogilised tunnused:
 - Isoleeritud vermise elevatsioon/rotatsioon Blake koti tõttu
 - Pole *vermis cerebri* hüpoplaasiat
 - Hüdrotsefaalia +/-

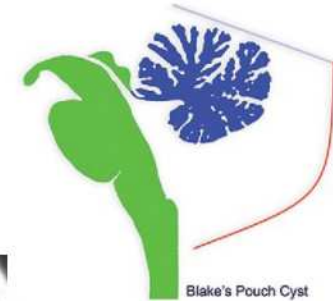


Diferentsiaaldiagnostika: Arahnoidaaltsüst^{1,7}

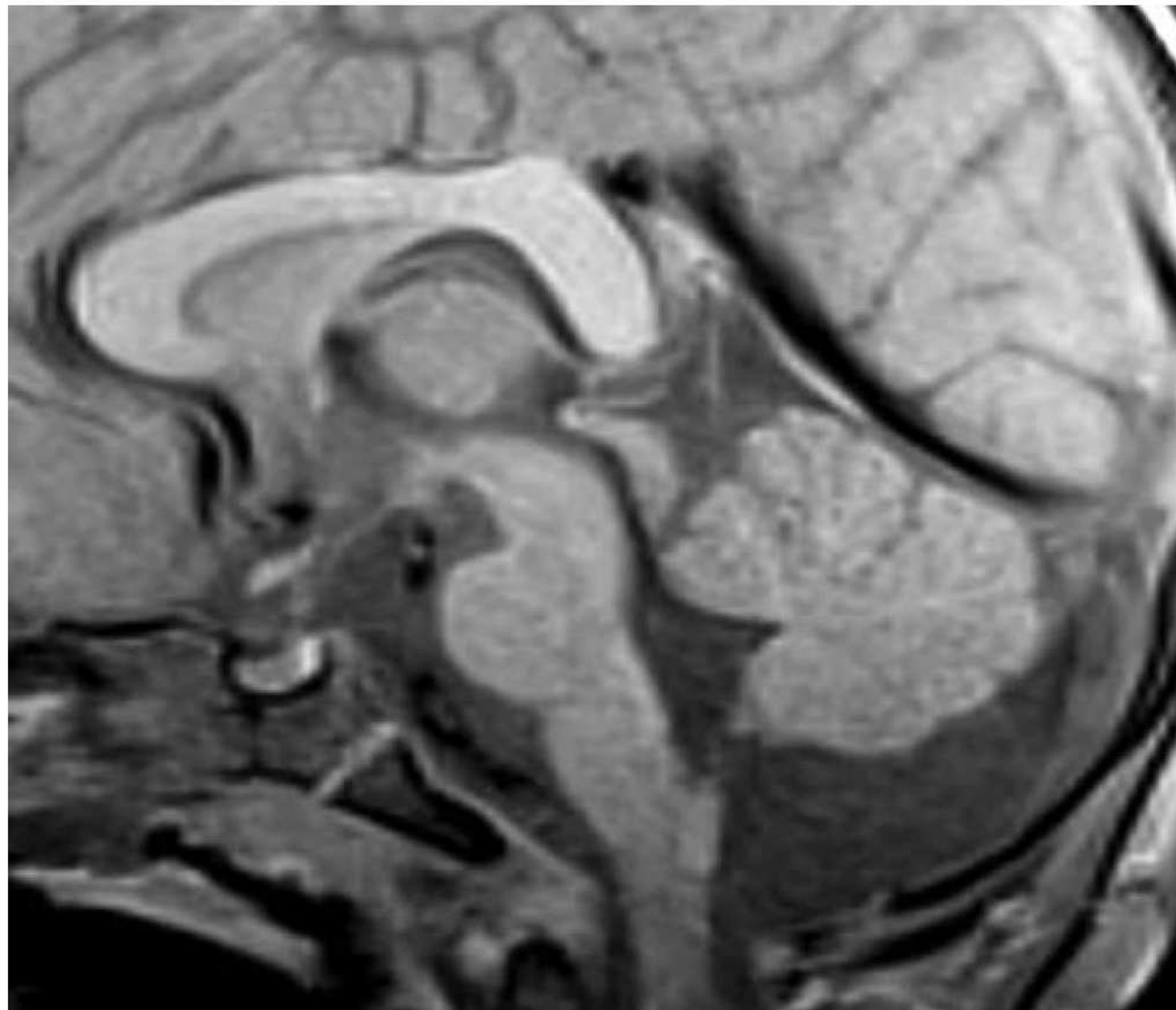
- Arahnoidaaltsüst tagumises koljuaugus
 - Arahnoidaalmembraani duplikatuur ja sellest tingitud tsüstiline dilatatsioon liikvoriga
- Radioloogilised tunnused:
 - Vermis intaktne
 - Väikeaju ja IV ajuvatsakese kompressioon / dislokatsioon tsüsti tõttu.
 - Tsüst tavaliselt asümeetriline või paratsentraalse kujuga.
 - Pole ühenduses vatsakestega



Diferentsiaaldiagnostika: *Mega cisterna magna*¹²



- *Cisterna magna* on subarahnoidaaluum, mis paikneb piklikaju ja väikeaju alumise pinna vahel
- Tavaliselt juhuleid
- Radioloogilised tunnused:
 - *Mega cisterna magna* >10mm
 - Vermis intaktne
 - Tagumine koljuauk laienemiseta
 - Normaalne konfluentsi positsioon
 - Pole hüdrotsefaaliat



Diferentsiaaldiagnostika: Isoleeritud vermise hüpoplaasia^{7,12}

- Radioloogilised tunnused:
 - *Vermis cerebri* hüpoplaasia
 - Tagumine koljuauk laienemiseta
 - Normaalne konfluensi positsioon



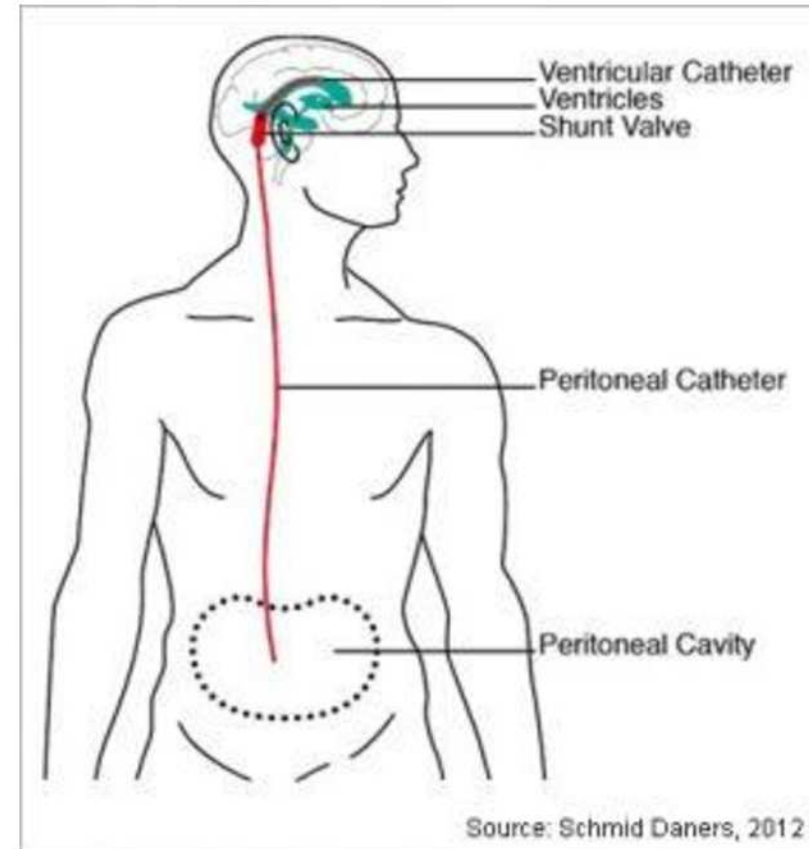
Posterior Fossa Abnormalities: Imaging Findings

	Vermis Position	Vermis Size	Torcular Position	Cerebellar Hemispheres	4th Ventricle
Mega cisterna magna	N	N	N	N	N
Blake pouch cyst	Rotated	N	N	N	Enlarged, communicates with posterior fossa via valleculae
Arachnoid cyst	May be displaced	N or compressed	N	N or compressed	N or compressed
Vermian dysgenesis	May be rotated	Small or absent	N	N	Abnormal shape, lacks normal fastigial point
Dandy-Walker malformation	Rotated	Small or absent	Elevated	Often small	Dilated, enlarged, lacks normal fastigial point
Cerebellar hypoplasia	N	Small	N	Small	N or small
Pontocerebellar hypoplasia	N	Small	N	Small	Pontine bulge missing
Cerebellar disruption	N	N or small	N	Asymmetric; 1 smaller, abnormal structure	Variable depending on part of cerebellum disrupted
Joubert syndrome		Small or absent	N	Small	Large (associated with elongated superior cerebellar peduncles and molar tooth sign)
Rhombencephalosynapsis		Absent	N	Fused with continuous horizontal folia	Small, lacks normal fastigial point

N = Normal.

DWM: Prognoos, ravi

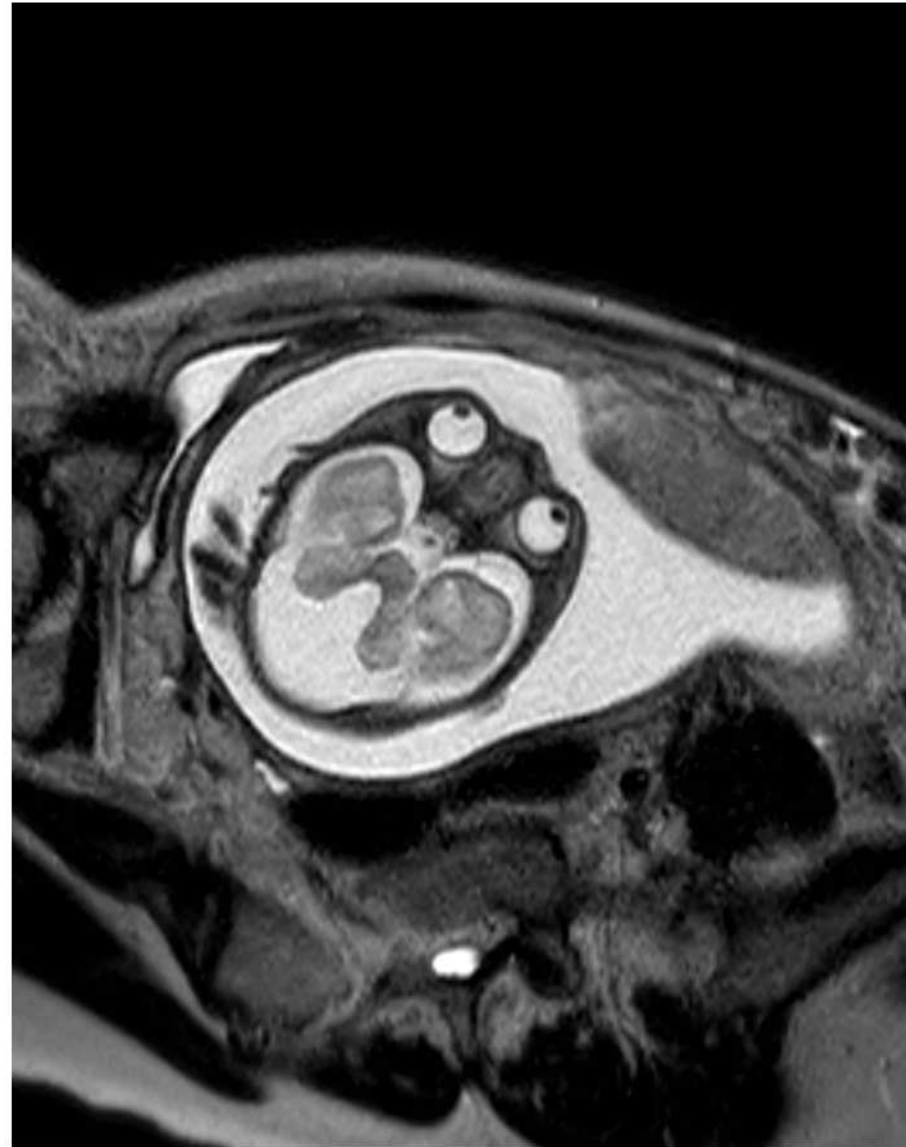
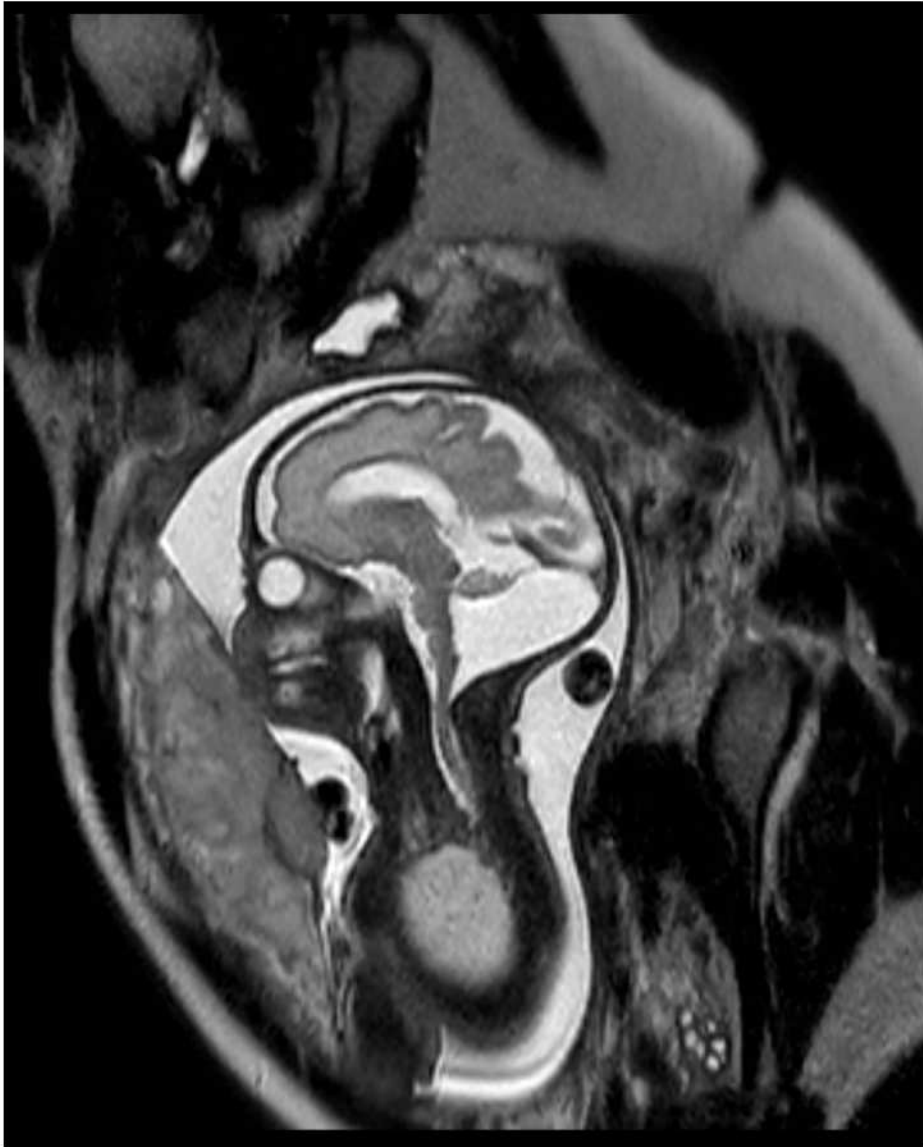
- 70% suremus elusalt sündinud loodetest ¹⁴
 - Parem prognoos, kui diagnoositud postnataalselt; halvem prognoos - prenataalselt;
- Kirurgiline hüdrosefaalia ravi (sümptomaatiline) ¹³
 - Šundi paigaldamine
 - Endoskoopiline fenestratsioon
- Toetav teraapia (nt füsioteraapia) ^{1,13}



Kliiniline juhtum TÜKis

- 33a N
- Rutiinne günekoloogiline kontroll 12.2018 – juhurasedus (7n+5p)
- Ei ilmunud I ega II trimestri UH skriiningule
- 18.04.2019 UH kontroll (28n+5p)
 - Aju külgvatsakesed laienenud, väikeaju poolkerad teineteisest eemale lükatud, IV vatsake ühendatud cisterna magnaga – kahtlus DWM-le, Blake's pouch tsüstile, loote kasvupeetus?
- Amniotsentees + DNA – olulise leiuta.

Antenataalne MRT (03.05.19)

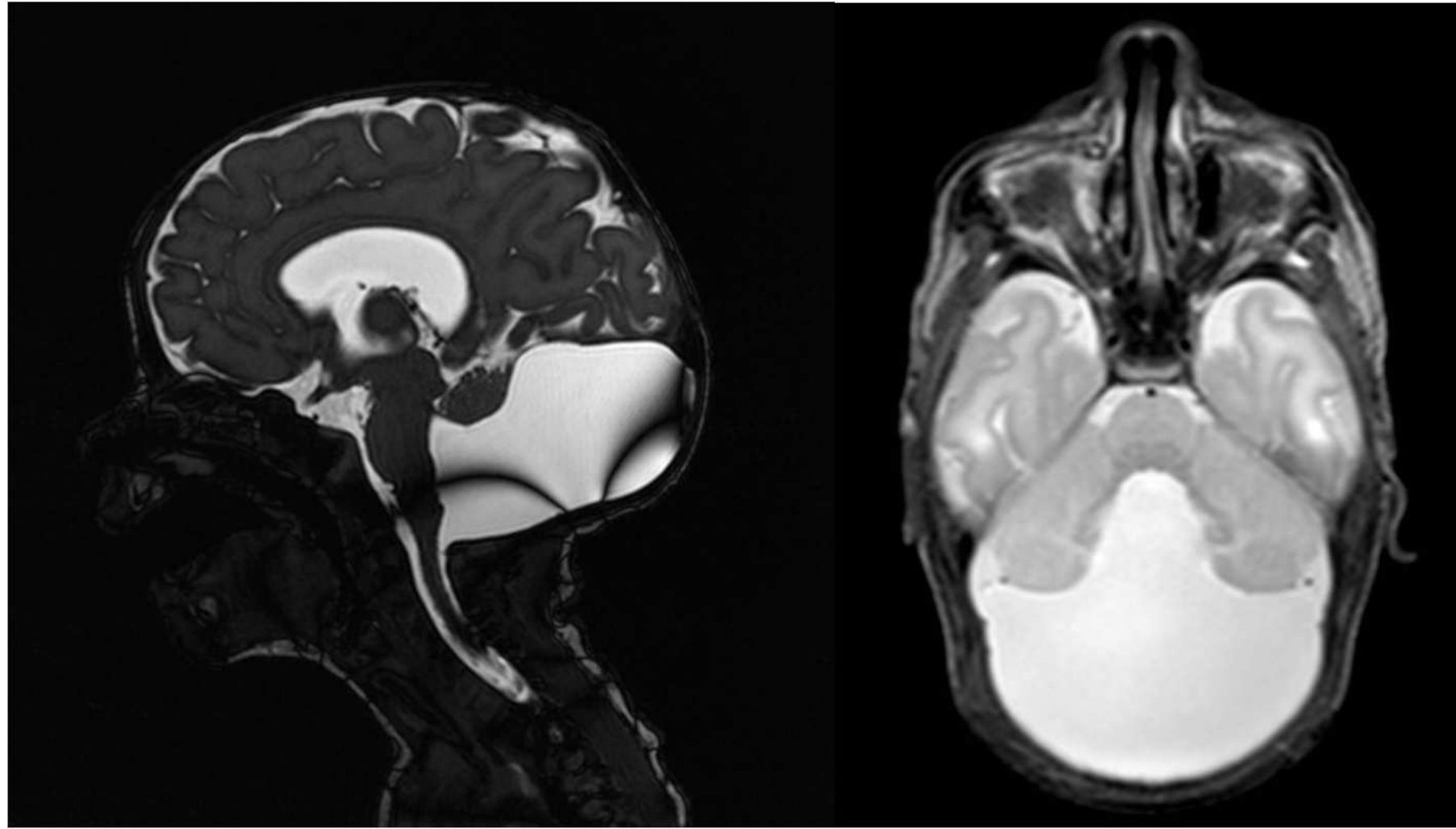


Postnataalne MRT (01.07.2019)

- Sünniaeg 14.06.2019

- GN 35+2
- Kaal 2145g
- Apgar 2/7/8

- MRT uuring 2,5
nädala vanusena



Kokkuvõtte

- DWM on heterogeenne haigus, mida iseloomustab *vermis cerebelli* hüpoplaasia ja ülespoole pöördumine, IV ajuvatsakese tsüstiline dilatatsioon ning tagumise koljuaugu laienemine.
- Prenataalne UH uuring ja MRT uuring võib edukalt aidata leida DWMi tunnused alates raseduse varasest II trimestrist.
- MRT on parim viis tagumise koljuaugu patoloogia hindamiseks, võimaldades diferentsiaaldiagnostilist eristamist sarnaste sündroomide vahel.

Kasutatud kirjandus

1. Correa GG, Amaral LF, Vedolin LM. Neuroimaging of Dandy-Walker malformation: new concepts. *Top Magn Reson Imaging*. 2011 Dec;22(6):303–12.
2. Dandy walker malformation [Internet]. NORD (National Organization for Rare Disorders). [Tsiteritud 09.04.21.]. Saadaval <https://rarediseases.org/rare-diseases/dandy-walker-malformation/>
3. Bosemani T, Orman G, Boltshauser E, Tekes A, Huisman TAGM, Poretti A. Congenital abnormalities of the posterior fossa. *RadioGraphics*. 2015 Jan;35(1):200–20.
4. Woodward, P. J. (2016). *Diagnostic Imaging: Obstetrics* (3rd ed.). Amirsys.
5. Grinberg I, Northrup H, Ardinger H, Prasad C, Dobyns WB, Millen KJ. Heterozygous deletion of the linked genes ZIC1 and ZIC4 is involved in Dandy-Walker malformation. *Nat Genet*. 2004 Oct;36(10):1053–5.
6. Osenbach RK, Menezes AH. Diagnosis and management of the Dandy-Walker malformation: 30 years of experience. *Pediatr Neurosurg*. 1992;18(4):179–89.
7. Bosemani T, Orman G, Boltshauser E, Tekes A, Huisman TAGM, Poretti A. Congenital abnormalities of the posterior fossa. *Radiographics*. 2015 Feb;35(1):200–20.
8. Santoro M, Coi A, Barišić I, Garne E, Addor M-C, Bergman JEH, et al. Epidemiology of dandy-walker malformation in europe: a eurocat population-based registry study. *Neuroepidemiology*. 2019;53(3–4):169–79.
9. Sherman ML, Close S, Weselman B. Dandy-walker malformation: a case study of an infant with an increasing head circumference and delayed developmental milestones. *J Pediatr Health Care*. 2017 Jun;31(3):398–403.
10. Cerebrospinal malformations [Internet]. Osmosis [Tsiteritud 2021 Apr 9]. Saadaval https://www.osmosis.org/notes/Cerebrospinal_malformations#page-1
11. Volpe P, Contro E, De Musso F, Ghi T, Farina A, Tempesta A, et al. Brainstem-vermis and brainstem-tentorium angles allow accurate categorization of fetal upward rotation of cerebellar vermis. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2012 Jun;39(6):632–5.
12. Nadgir R.N., Yousem D.,(2017). *The Requisites Neuroradiology* (4rd ed.). Elsevier.
13. Sherman ML, Close S, Weselman B. Dandy-walker malformation: a case study of an infant with an increasing head circumference and delayed developmental milestones. *J Pediatr Health Care*. 2017 Jun;31(3):398–403
14. Gaillard F. Dandy-walker malformation. Radiology reference article [Internet]. Radiopaedia. [Tsiteritud 13.0.4.21.]. Saadaval: <https://radiopaedia.org/articles/dandy-walker-malformation-1>