

Dandy Walker Malformasyonu ve Varyantı: Prenatal Ultrasonografik Özellikler ve Klinik Sonuçlar

Melih Atahan GÜVEN*, Serdar CEYLANER**, Gülay CEYLANER**

* Sütçüimam Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı - KAHRAMANMARAŞ

** Zekai Tahir Burak Kadın Sağlığı Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Genetik Merkezi - ANKARA

ÖZET

DANDY WALKER MALFORMASYONU VE VARYANTI: PRENATAL ULTRASONOGRAFİK ÖZELLİKLER VE KLİNİK SONUÇLAR

Amaç: Aralık 2003 - Aralık 2004 yılları arasında Kahramanmaraş Sütçüimam Üniversitesi (KSÜ), Tıp Fakültesi, Obstetrik kliniğinde tespit edilen Dandy Walker malformasyonu (DWM) ve varyantlarını (DWV) içeren olguların dokümanite edilmesi.

Yöntem: Bu olgu serisinde, son bir yıl içinde KSÜ Obstetrik Kliniğine 12-35. gebelik haftaları arasında rutin ultrasonografik kontrol için (düşük riskli grup) başvuran (n:300) ve/veya ultrasonografide anormal bulgu (yüksek riskli grup) nedeniyle refere edilen hastalar (n:300) değerlendirmeye alındı. Prenatal dönemde DWM ve DWV tanısı konulan olguların resim ve ultrasonografi görüntüleri, postmortem değerlendirme ile karşılaştırmak üzere dijital ortama kayıt edildi. İnceleme detaylı postmortem değerlendirme ile tamamlandı.

Bulgular: Çalışmaya alınan hastaların 39'unda (%7) anomali mevcuttu. 9 (%23) anomali rutin ultrasonografiye giren düşük riskli grupta saptanırken, diğer 30 (%77) anomali yüksek risk içeren grupta tespit edildi. Fetüste tespit edilen anomaliler içinde en büyük grubu; nöral tüp defektleri (NTD) (n:13, %33) ve kalp anomalileri (n:13, %33) oluştururken, Dandy Walker Malformasyonu ve Varyantı (n:8, %21) üçüncü sırayı alıyordu. Dandy Walker olgularının beşini (%63) DWM, üçünü (%37) ise DWV oluşturuyordu. Tüm Dandy Walker'lı olgular içinde en sık rastlanılan intrakraniyal ve ekstrakraniyal bulgular korpus kallozum agenezisi ve kalp anomalisiydi. Kayotip tayini yapılan 6 Dandy Walker'lı olgudan üçünde (%50) kromozom anomalisi mevcuttu.

Sonuç: Dandy-Walker Malformasyonu ve Varyantı kliniğimizde anomali taraması için incelenen hastalar içinde, intrakraniyal malformasyonların en büyük bölümünü oluşturmaktadır. Kromozom anomalilerinin ve ek anomalilerin, özellikle kalp anomalilerinin, bu malformasyona eşlik edebileceği hatırlanmalıdır.

Anahtar kelimeler: Dandy Walker Malformasyonu, Dandy Walker Varyantı, Ultrasonografi, Gebelik

SUMMARY

DANDY WALKER MALFORMATION AND VARIATION: PRENATAL ULTRASONOGRAPHIC FEATURES AND CLINICAL OUTCOME

Objective: Our aim was to document cases with Dandy Walker Malformation (DWM) and Dandy Walker Variant (DWV) diagnosed in Kahramanmaraş Sütçüimam University, Faculty of Medicine, Obstetrics Clinic between December 2003 and December 2004.

Materials and Method: In this study covers the patients admitted to the Department of Obstetrics and Gynecology at KSU Faculty of Medicine during the previous year, in their 12th to 35th gestational weeks for routine ultrasonographic control (low risk group, n:300) and/or those referred due to abnormal ultrasonographic findings (high risk group, n:300). Ultrasonographic images of cases diagnosed prenatally were digitally recorded for postmortem and/or neonatal evaluation and comparison. Study is accomplished with detailed postmortem evaluation and gathering neonatal data.

Results: Thirtynine patients (7%) had an anomaly. While 9 anomalies (23%) were detected in the low risk group having routine ultrasonography, the remaining 30 (77%) anomalies were among the high risk group. Cardiac

anomalies (n:13, 33%) and neural tube defects (NTD) (n:13, 33%) consist the majority of fetal anomalies while Dandy-Walker malformation and its variant (n:8, 21%) took the third place. The number of Dandy Walker cases were 5 (63%), while DWV cases were 3 (37%). The most frequent intracranial and extracranial findings of Dandy Walker cases were agenesis of corpus callosum and cardiac anomalies respectively. Chromosomal evaluations were done in six cases with Dandy Walker cases and 3 of them had chromosomal abnormalities (%50).

Conclusion: Dandy Walker malformation and its variant were the most frequent intracranial malformations detected in cases evaluated in our outpatient clinic. It must be kept in mind that chromosomal anomalies and additional anomalies, especially cardiac, may accompany this malformation. anomalies, especially intracranial, may accompany this malformation.

Key words: Dandy Walker Malformation, Dandy Walker Variant, Ultrasonography, Pregnancy

Dandy-Walker malformasyonu (DWM) ve Dandy-Walker varyantı (DWV); embriyolojik dönemin dokuzuncu haftasında, rombensefalonda anterior-superior olarak başlayan serebellum ve vermis gelişiminin 16-17.gebelik haftasına kadar tamamlanamaması sonucu meydana gelen non-spesifik konjenital beyin malformasyonudur (1). İzole ve birçok dismorfik patolojilerin komponenti olarak rapor edilmiştir. DWM'nin canlı doğumdaki insidansı 1/25.000-35.000 arasındadır (2). Dandy-Walker varyantının görülme sıklığının daha fazla olduğu düşünülmektedir ve posterior fossa lezyonlarının üçte birini oluşturduğu bildirilmiştir (3). Klasik DWM'da ultrasonografik bulgular; normalden büyük sisterna magna ve/veya posterior fossa kisti (dördüncü ventrikülün kistik dilatasyonu), tam veya kısmi serebellar vermian agenezisi, hidrosefalus veya atriumlarda kısmi genişlemedir (4,5), (Resim 1). Dandy-Walker Varyantının ultrasonografik bulguları DWM ile benzerlik göstermekle beraber, posterior fossa kistinin daha küçük olması ve çeşitli derecelerde vermian agenezisi (vermisin alt lobunun tam veya kısmi yokluğu) ile farklılık gösterir (10). İntrakraniyal ventriküler dilatasyon bu sendroma eşlik edebilir veya olmayabilir (3,11). Ultrasonografik olarak vermisin alt lobunun yokluğu ile izlenen "anahtar deliği" görünümü DWV'nin tanısında oldukça faydalıdır (12), (Resim 2).

YÖNTEM

Aralık 2003 - Aralık 2004 tarihleri arasında Kahramanmaraş Sütçüimam Tıp Fakültesi Obstetrik kliniğine rutin ultrasonografi (düşük riskli

grup) ve/veya referans edilen (yüksek riskli grup) gebelerin anomali için taranması amaçlandı. Çalışma kriterlerine uyan 600 gebe ultrasonografi ile değerlendirildi. Tüm ileri düzey ultrasonografiler, fetal ekokardiyografi ve anomalilerin tespiti için gerçekleştirilen karyotip amaçlı girişimsel işlemler, tek bir uzman tarafından gerçekleştirildi (M.A.G). Ultrasonografi ile değerlendirme, ALOKA 4000 Prosound 5 MHz (Aloka Co., Ltd, Tokyo, Japan) abdominal prob ile gerçekleştirildi. Tüm anormal ultrasonografik görüntüler dijital teyp ile kayıt edildi. Prenatal kalp anomalisi tespit edilen ve karyotip tayinini kabul eden tüm olgulara girişimsel işlem uygulandı. Postnatal dönemde uygulanabilecek olası operasyonlar hakkında göğüs kalp damar cerrahisi tarafından bilgi verildi. Gebelik sonlandırmasını isteyen ailelere, sonlandırmayı takiben post mortem inceleme önerildi. Gebeliğin devam ettiği olgular, neonatal dönemde prenatal tanının doğrulanması için ultrasonografi veya anjiyografi ile tekrar değerlendirildi.

BULGULAR

Anormal ultrasonografi bulgusu içeren ve içermeyen 600 ardışık gebe Kahramanmaraş Sütçüimam Üniversitesi Obstetrik Kliniğinde değerlendirmeye alındı. Çalışmaya alınan gebelerin yaş aralığı 18- 46, ortalama yaş grubu 27.30 ± 3.80 olarak tespit edildi. Bu değer düşük riskli grupta 25.50 ± 4.11 , yüksek riskli grupta 33.30 ± 3.45 idi. Çalışmaya dahil edilen gebelerde ortalama gravida 3.30 ± 1.2 , parite 2.4 ± 0.7 , abortus 1.1 ± 0.4 olarak bulundu.

Değerlendirilen tüm hastalardan 39'unda (%7) anomalili fetus saptandı. 9 (%23) anomali



Resim 1: Vermisin inferior parçasının oluşmadığı Dandy-Walker Varyantı olgusu.

rutin ultrasonografiye giren düşük riskli grupta saptanırken, diğer 30 (%77) anomali yüksek risk içeren grupta tespit edildi. Çalışmaya giren gebelerin 300'unu (%50) ileri düzey ultrasonografik değerlendirme için sevk edilen yüksek riskli grup oluşturuyordu. Bu gruptaki gebelerden 30'da (%10) anomali tespit edildi.

Tespit edilen tüm anomaliler içinde en büyük dilimi oluşturanlar sırası ile; 13 (%33) nöral tüp defektli fetüs (7 anensefali, 4 spina bifida, 2

ensefalosel), 13 (%33) kardiyak anomalili fetüs, 8 (%21) DWM ve DWV'lı fetüslerdi. Dandy Walker'lı olguların 5'i (%63) DWM, 3'ü (%37) DWV'dı. DWM veya DWV'lı hastaların tespit edildiği gebelik haftası 17-28. hafta (ortalama 23. gebelik haftası) arasında değişmekteydi. Dandy Walker'lı olgularımızın 7'sinde (%88) ultrasonografide ek bulgu (intrakraniyal veya ekstrakraniyal) mevcuttu. Sadece 1 (%13) izole DWM saptandı. Tüm Dandy Walker'lı olgular



Resim 2: Tam vermian agenezi ve hidrocefali ile seyreden Dandy Walker Malformasyonu olgusu.

içinde en sık rastlanılan intrakraniyal ve ekstrakraniyal bulgu; korpus kallozum agenezisi (KKA) ve kalp anomalisiydi. Üç (%38) hastada intrakraniyal ek patoloji olarak KKA mevcuttu, 4 (%50) hastada kalp anomali mevcuttu. DWM olan olgularımızın 3'ünde (%60) ventrikülo-megali (10-15 mm) ve bir hastada hidrosefali (21 mm) tespit edildi. DWV'lı olgularımızda ventrikülo-megali mevcut değildi. Sisterna Magnada diastasyon, DWM ile seyreden olguların 3'ünde (%60), DWV'lı olgulardan sadece 1'inde (%13) 10 mm ve üzerindedir. Karyotip tayini yapılan altı olgudan 3'ünde (%50) kromozom anomali mevcuttu. En sık izlenen kromozom anomali (%66) Trisomi 13'tü. DWM ve DWV ile ultrasonografik bulgular ve kromozom sonuçları Tablo 1'de gösterilmiştir.

TARTIŞMA

Serimizdeki olgular geniş bir spektruma sahip olan DWM'un farklı örneklerini teşkil etmektedir. DWM ve DWV'nın ayırıcı tanısında posterior fossada genişleme yaratan sebepler irdelenmelidir. Mega sisterna magna (MSM), araknoid kist, holoprozensefalide izlenen dorsal kistler ayırıcı tanıda düşünülmelidir (9,14). MSM'da; sisterna magna 10 mm'den büyüktür ve serebellar hemisfer ile vermiste anormallik izlenmez (5,15-17). Araknoid kistler ise sık rastlanılmayan lezyonlardır. Herhangi bir patoloji içermezler, serebellumu anterior olarak komprese ederler ve dördüncü ventrikül ile ilişkili değildirler. Araknoid kistler, hidrosefalus ile birlikte olabilir ama sistemik anomali ile beraber izlenmezler (18,19). Posterior bölgede kistik dilatasyona sebep olan

Tablo 1: Dandy Walker Malformasyonu (DWM) ve Dandy Walker Varyantı (DWV) olgularının ultrasonografi bulguları ve karyotip sonuçları.

Olgular Tanı	4. ventrikülde kistik oluşum	Sisterna magnada dilatasyon	Ventrikül çapı	Vermis	Ek intra kraniyal bulgular	Eşlik eden kalp anomali	Karyotip
1 DWM	+	11 mm	10.5 mm	Tam vermian agenezi	Yok	Yok	Bilinmiyor
2 DWM	+	12 mm	12 mm	Tam vermian agenezi	Yok	HLHS	Trisomi 13
3 DWM	+	9 mm	9.5 mm	Tam vermian agenezi	Yok	Ebstein anomali	Trisomi 13
4 DWM	+	11 mm	21 mm	Tam vermian agenezi	Korpus kallozum agenezisi	Yok	*
5 DWM	+	8 mm	14 mm	Tam vermian agenezi	Korpus kallozum agenezisi	Yok	Normal
6 DWV	-	8 mm	7 mm	Posterior vermian agenezis	Yok	HLHS + VSD	Trisomi 18
7 DWV	+	10 mm	8 mm	Posterior vermian agenezis	Yok	Aort koarktasyonu	Normal
8 DWV	-	8 mm	9.5 mm	Posterior vermian agenezis	Korpus kallozum agenezisi	Yok	Normal

HLHS: Hipoplastik sol kalp sendromu, VSD: Ventriküler septal defekt, DWM: Dandy Walker Malformasyonu, DWV: Dandy Walker Varyantı, *: Karyotip tayini devam ediyor

araknoid kistlerde ve MSM'da kistik lezyon yuvarlak, DWM ve DWV'da üçgenimsi yapıda olma eğilimindedir. Holoprozensefalide oluşan dorsal kistler ise supratentoriyal yerleşimli olup tek bir ventrikül ile irtibat halindedirler. Ek olarak holoprozensefalide en önemli ultrason bulgusu tamamen veya kısmen birleşmiş talamustur (5). Bu yapıların ultrasonografi sırasında gözden kaçırılmaması ve ayırıcı tanının yapılabilmesi için posterior fossa dikkatlice izlenmelidir.

DWM'da obstruksiyona bağlı gelişen hidrosefalus, hemen her zaman postnatal seyretmekle beraber, değişen oranlarda prenatal olarak tespit edilmiştir. Serimizde, DWM tespit edilen beş olgunun 3'ünde (%60) ventrikülomegali (10-15 mm) mevcut olup yalnızca bir olguda ileri derecede hidrosefali izlendi. Bununla birlikte Dandy Walker tespit ettiğimiz olguların gebelik haftası ortalamasının 23 olduğu göz önüne alınırsa ilerleyen haftalar ile hidrosefali ile karşılaşma olasılığının artacağı beklenmelidir.

DWM'na eşlik eden birçok anomaliler bildirilmekle beraber, ek bulguların %60'dan fazlasının santral sinir sistemiyle (SSS) ilişkili olduğu gösterilmiş olup, en sık rastlanılanları; korteksin gyrus anomalileri, akuaduktal stenoz, korpus kallozum agenezisi anomalileridir (3,6,7).

DWM'da SSS dışı anomali görülme sıklığı %66 olup, inferior vermian agenezisi ile sıklığı daha da artar (8). Inferior vermian agenezisin olduğu iki (%66) olgumuzda da kalp anomalisi mevcut olmakla beraber, serimizde de en sık rastlanılan ek ekstrakraniyal ultrasonografik bulgu kalp anomalisiydi. Tüm Dandy Walker'lı olgular fetal eko ile değerlendirildi (13) ve 4 (%50) olguda kalp anomalisi saptandı. Olgularımızda izole VSD izlenmemesine rağmen, ventriküler septal defekt DWM'da en sık rastlanılan kalp anomalisini oluşturur (20). Olgularımızda en sık tespit edilen intrakraniyal ek anomali ise korpus kallozum agenezisiydi ve tüm olguların 3'ünde (%38) mevcuttu.

Birçok DWM'lu olgu sporadik olmakla beraber, hidrosefalusun yokluğu ve santral sinir sistemi dışı anomalilerin varlığı kromozomal anomali riskini arttırmaktadır (10). Olgularımızda DWM ve DWV'na ek olarak kalp anomalisi izlenen 4 olgudan 3'ünde (%75) anormal kromozom

mevcuttu (Tablo 1). DWM'da kromozomal anomali görülme sıklığı ortalama % 30-35 olup, trisomi 9, 13, 18, 21 en sık izlenen kromozom anomalilerini oluşturmaktadır (3,8,9,20). Olgularımızda, kromozom analizi gerçekleştirilen altı olgudan üçünde (%50) anormal kromozom tespit edildi. Kromozomopati tespit edilen tüm olgularda ek ultrasonografi, özellikle kalp anomalileri, bulgusu mevcuttu.

SONUÇ

Dandy-Walker malformasyonu ve varyantı posterior fossa lezyonlarından olup, santral sinir sistemi ve ekstra kraniyal, özellikle kalp malformasyonları, anomalileriyle birlikte seyredebilir. Tüm olgularda genetik amaçlı karyotip tayini yapılmalıdır. Karyotipi normal olan olgularda da mutlaka postmortem muayene ve otopsi planlanmalıdır.

KAYNAKLAR

1. Keogan M.T, De Atkine A.B, Hertzberg B.S. Cerebellar vermian defects: antenatal sonographic appearance and clinical significance. J Ultrasound Med 1994; 13: 607-11
2. Russ P.D, Pretorius D.H, Johnson M.J. Dandy-Walker syndrome: a review of fifteen cases evaluated by prenatal sonography. Am J Obstet Gynecol 1989; 161: 401-06
3. Estroff J.A, Scott M.R, Benacerraf B.R. Dandy-Walker variant: prenatal sonographic features and clinical outcome. Radiology 1992;185:755-58
4. Pulu G, Romero R, DePalma L, Rizzo N, Jeanty P, Copel J.A, Bovicelli L, Hobbins J.C. Antenatal diagnosis and obstetric management of Dandy-Walker syndrome. J Reprod Med 1986; 31: 1017-22
5. Comstock C.H, Boal D.B. Enlarged fetal cisterna magna: Appearance and significance. Obstet Gynecol 1985; 66 (3 suppl): 25-28
6. Has R, Ermiş H, Yüksel A, İbrahimoglu L, Yıldırım A, Sezer H.D, Başaran S. Dandy-Walker malformation: a review of 78 cases diagnosed by prenatal sonography. Fetal Diagn Ther. 2004; 19: 342-47
7. Hirsch J, Pierre-Kahn A, Reiner D, Sainte-Rose C, Hoppe-Hirsch E. The Dandy-Walker malformation: a review of 40 cases. J Neurosurg 1984; 61: 515-22
8. Chang M.C, Russel S.A, Callen P.W, Filly R.A, Goldstein R.B. Sonographic detection of inferior vermian agenesis in Dandy-Walker malformations: Prognostic implications. Radiology 1994; 193: 765-70
9. Nyberg D.A, Cyr D.R, Mack L.A, Fitzsimmons J, Hickok D, Mahony B.S. The Dandy-Walker malformation prenatal sonographic diagnosis and its clinical significance. J Ultrasound Med. 1988; 7: 65-71
10. Nyberg D.A, Mahony B.S, Hegge F.N, Hickok D, Luthy

- D.A, Kapur R. Enlarged cisterna magna and the Dandy-Walker malformation: factors associated with chromosome abnormalities. *Obstet Gynecol.* 1991; 77: 436-42
11. Bromley B, Nadel A.S, Pauker S, Estroff J.A, Benacerraf B.R. Closure of the cerebellar vermis: evaluation with second trimester US. *Radiology* 1994; 193: 761-63
 12. Laing F.C, Frates M.C, Brown D.L, Benson C.B, Disalvo D.N, Doubilet P.M. Sonography of the fetal posterior fossa: false appearance of mega-cisterna magna and Dandy-Walker variant. *Radiology* 1994; 192: 247-51
 13. Güven M.A, Carvalho J, Ho Y, Shinebourne E. Sequential segmental analysis of the heart. *Artemis* 2003; 4: 21-3
 14. Barkovich A.J, Kjos B.O, Norman D, Edwards M.S. Revised classification of posterior fossa cysts and cyst like malformations based on the results of multiplanar MR imaging. *AJR.* 1989; 153: 1289-1300
 15. Filly R.A, Cardoza J.D, Goldstein R.B, Barkovich A.J. Detection of fetal central nervous system anomalies: A practical level of effort for a "routine" sonogram. *Radiology* 1989; 172: 403-08
 16. Mahony B, Callen P, Filly R.A, Hoddick W.K. The fetal cisterna magna. *Radiology* 1984; 153: 773-76
 17. Dempsey P.J, Koch H.J. Intrauterine diagnosis of Dandy-Walker syndrome: Differentiation from extra-axial posterior fossa cyst. *J Clin Ultrasound* 1981; 9: 403-05
 18. Diebler C, Dualac O: *Pediatric Neurology and Neuro-radiology.* New York, Springer-Verlag, 1987, p 67.
 19. Filly R.A: Ultrasound evaluation of the fetal neural axis. In Callen PW (Ed): *Ultrasonography in Obstetrics and Gynecology.* Philadelphia, WB Saunders, 1994, p 192.
 20. Comford E, Twining P. The Dandy-Walker syndrome: The value of antenatal diagnosis. *Clin Radiol.* 1992; 3: 172-74