

## CASISTICA CLINICO-RADIOLOGICA

La Radiologia Medica - Radiol Med 103: 261-263, 2002  
Edizioni Minerva Medica - Torino

### Malformazione cerebrale complessa con Dandy-Walker in un neonato con mosaicismo trisomia 9

*Complex cerebral malformation including Dandy-Walker in a newborn with trisomy 9 mosaicism*

Pierclaudio MURRU - Alessandra COSCIA - Claudio MARTANO  
Maria TIBALDI\* - Lino STEFANINI\* - Ernesto PEPE\*\*  
Giulia BATTISTONI\*\*\* - Margherita SILENGO\*\*\*

#### Introduzione

Il complesso di Dandy Walker è definito da una triade di malformazioni: dilatazione cistica del quarto ventricolo, agenesia completa o parziale del verme cerebellare, allargamento della fossa posteriore con dislocazione del tentorio. La variante di Dandy Walker è definita da una disgenesia cerebellare senza allargamento della fossa posteriore e con variabile ipoplasia del verme cerebellare [1]. Tuttavia, come suggerito da Barkovich, non esiste una chiara distinzione tra la malformazione Dandy Walker e le sue varianti, ma vi è piuttosto un «continuum» di anomalie di sviluppo del cervelletto, che spazia dalla mega cisterna magna alla malformazione completa. Per questo continuum è stato proposto il nome di «Dandy Walker complex» (DWC) [2]. Tali patologie sono associate a varie anomalie sistemiche che includono polisindattilia, palatoschisi e difetti cardiaci, in particolare difetti settali [3]. L'encefalocele occipitale è il più frequente, con un'incidenza del 16% [4]. In alcuni casi è stata documentata un'altezza genetica.

Riportiamo un caso di mosaicismo per trisomia 9 associato a malformazione cerebrale complessa della linea mediana, comprendente l'anomalia di Dandy Walker.

#### Descrizione del caso

Il paziente, secondogenito, maschio, è nato da genitori italiani non consanguinei a 35 settimane di età gestazionale da parto cesareo, eseguito per ritardo di crescita intrauterino e oligoidramnios. Il peso alla nascita era 1530 g, la lunghezza 43 cm e la circonferenza cranica 29 cm. Alla nascita è stata necessaria rianimazione primaria per asfissia severa.

Il paziente presentava le seguenti caratteristiche cliniche: blefarofimosi, naso a becco d'uccello, ampia schisi mediana del palato, severa micrognazia, camptodattilia del terzo e quarto dito, criptorchidismo bilaterale. L'esame della cavità orale rivelava una larga schisi ad U dell'intero palato secondario, con un piccolo difetto scheletrico transfenoidale, da cui era visibile un meningoencefalocele. L'ecografia cerebrale mostrava una malforma-

#### Introduction

*The Dandy Walker complex is defined by a triad of malformations: dilatation of the fourth ventricle, complete or partial agenesis of the cerebellar vermis, enlarged the posterior fossa with displacement of the tentorium. The Dandy Walker variant is defined as cerebellar dysgenesis without posterior fossa enlargement and with variable cerebellar vermis hypoplasia [1]. However, as suggested by Barkovich, there is no clear distinction between the Dandy Walker malformation and its variants, but rather a "continuum" of developmental anomalies of the cerebellum, which ranges from the mega-cisterna magna to complete malformation. This continuum has been designated "Dandy Walker complex" (DWC) [2]. These malformations are associated with various systemic disorders which include polysyndactily, cleft palate and cardiac defects, in particular septal defects [3]. Occipital encephalocele is the most frequent, with an incidence of 16% [4]. In some cases a genetic anomaly has been reported.*

*We report a case of trisomy 9 mosaicism associated with a complex midline brain malformation, comprising the Dandy Walker anomaly.*

#### Case report

*The patient, the second son of non-consanguineous Italian parents, was delivered at 35 weeks of gestational age by Caesarian section, performed for delayed intrauterine growth and oligohydramnios. Weight at birth was 1530 g, length 43 cm and skull circumference 29 cm. At birth primary resuscitation had been necessary owing to severe asphyxia.*

*The patient presented the following clinical characteristics: blepharophimosis, beaked nose, wide cleft palate, severe micrognathia, camptodactyly of the third and fourth finger, bilateral cryptorchidism. Examination of the oral cavity revealed a wide U-shaped cleft involving the entire secondary palate, with a small trans-sphenoidal skeletal defect, from which meningoencephalocele was visible. Cerebral echography showed a partial Dandy-Walker malformation with mega-cisterna magna,*

Cattedra di Neonatologia - Università di Torino - \*Divisione di Cardiologia OIRM - \*\*Divisione di Chirurgia A OIRM - S. Anna - Torino - \*\*\*Dipartimento di Scienze Pediatriche e dell'Adolescenza - Università di Torino.

Pervenuto alla Redazione il 4.7.2001; revisionato il 25.9.2001; restituito corretto il 6.11.2001; accettato per la pubblicazione il 15.1.2002.

Indirizzo per la richiesta di estratti: Dott. P. Murru - Cattedra di Neonatologia dell'Università - Via Baiardi 43 - 10126 Torino TO - Tel. 011/3134437 - Fax 011/3134617-2. E-mail: murru@pediatria.unito.it

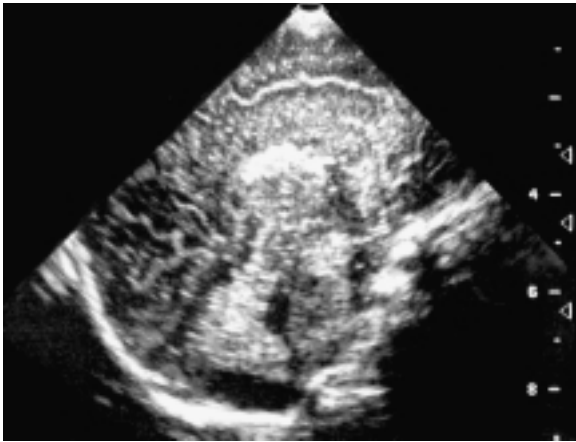


Fig. 1. — Ecografia cerebrale: megacisterna magna.  
*Brain ultrasound showing mega-cisterna magna.*

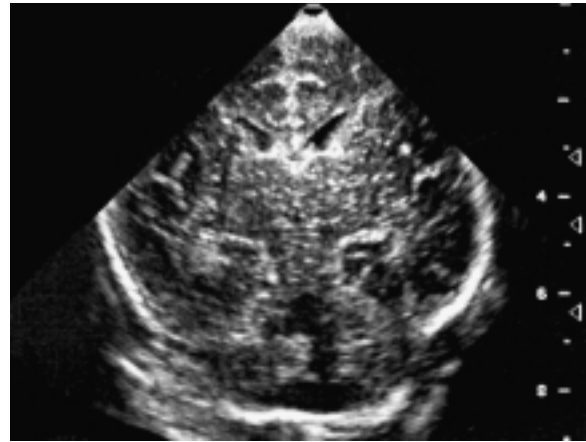


Fig. 2. — Ecografia cerebrale: megacisterna magna, ipoplasia del verme, dilatazione del 4° ventricolo.  
*Brain ultrasound showing mega-cisterna magna, hypoplasia of the vermis and cystic dilatation of 4th ventricle.*

zione parziale di Dandy-Walker con mega cisterna magna, ipoplasia del verme cerebellare, dilatazione cistica del 4° ventricolo e dilatazione del corno occipitale dei ventricoli laterali (figg. 1, 2). L'ecocardiografia mostrava un ventricolo destro a doppia uscita con difetto interventricolare subaortico senza ostruzione all'efflusso.

L'ecografia addominale mostrava agenesia del rene destro. L'analisi cromosomica eseguita mostrava un cariotipo Mos 47,XY+9/46XY. La linea trisomica era presente nel 50% delle metafasi esaminate. Il paziente è deceduto in settima giornata di vita per un'enterocolite necrotizzante, complicata da sepsi e coagulazione intravascolare disseminata.

## Discussione

La malformazione Dandy Walker e le sue varianti sono frequentemente associate ad encefalocele occipitale. Nel caso presentato la malformazione di Dandy-Walker era associata ad encefalocele transfenoidale. L'origine embrionale dell'encefalocele transfenoidale e del Dandy-Walker non è stata del tutto chiarita, ma studi recenti ne hanno attribuito l'origine ad un difetto di sviluppo delle creste neurali, che sono coinvolte nella formazione di diversi organi, fra cui gli archi aortici primitivi e le arterie cranio facciali [5]. Recentemente è stato descritto un caso di Dandy-Walker associato ad anomalie cardiache e ad encefalocele transfenoidale [6].

La DWC ha una eziologia molto eterogenea. Oltre un centinaio di quadri associati alla DWC sono stati riportati in letteratura, attribuibili ad anomalie cromosomiche, singole alterazioni geniche, casi sporadici o a condizioni ambientali [7]. Il mosaicismo per trisomia 9 è stato riportato in tre pazienti con DWC [8, 9, 10] e recentemente un caso di trisomia 9p è stato presentato come una parziale malformazione Dandy-Walker [11].

Il caso che abbiamo presentato aggiunge ulteriori informazioni riguardanti lo spettro clinico del mosaicismo per trisomia 9, con particolare riguardo alle malformazioni cerebrali, e documenta ulteriormente l'associazione del complesso Dandy Walker con questa anomalia cromosomica.

*cerebellar vermis hypoplasia, cystic dilatation of the 4th ventricle and dilatation of the occipital horn of the lateral ventricles (figs. 1, 2). Echocardiography showed a double-outlet right ventricle with subaortic ventricular septae defect without outflow obstruction.*

*Abdominal ultrasound revealed right kidney agenesis. Chromosomal analysis demonstrated a Mos47,XY+9/46XY karyotype. The trisomic line was present in 50% of the metaphases examined. The patient died of necrotising enterocolitis complicated by sepsis and disseminated intravascular coagulation 7 days after birth.*

## Discussion

*The Dandy Walker malformation and its variants are frequently associated with occipital encephalocele. In our case it was associated with trans-sfenoidal encephalocele. The embryonic origin of trans-sfenoidal encephalocele and Dandy-Walker has not been completely explained, but recent reports have implicated a developmental defect of the neural crests, which are involved in the formation of different organs, including the primitive aortic arches and the cranio-facial arteries [5]. A recent report has described a case of Dandy-Walker associated with cardiac anomalies and trans-sfenoidal encephalocele [6].*

*The Dandy-Walker Complex has a very varied aetiology. The literature reports of over one hundred clinical presentations associated with the complex, ascribable to chromosomal abnormalities, single genetic alterations, occasional cases or environmental conditions [7]. Trisomy 9 mosaicism was reported in three patients with the Dandy-Walker complex [8, 9, 10] and, recently, a case of trisomy 9p was presented as a partial Dandy-Walker malformation [11].*

*Our case provides further information on the clinical spectrum of trisomy 9 mosaicism, particularly as regards cerebral malformations, and adds further evidence of the association between the Dandy Walker complex and this chromosomal abnormality.*