



## DESVELANDO A SÍNDROME DE DANDY WALKER NA LITERATURA CIENTÍFICA

ANA CLEIDE PATRÍCIO DE SOUZA

### RESUMO

**INTRODUÇÃO:** A literatura científica nos auxilia e nos direciona ao entendimento sobre temas de saúde diversos que incluem a Síndrome de Dandy Walker (SDW), uma malformação cerebral complexa considerada rara, sua incidência é de 1 a cada 30.000 nascimentos em média e está associada a outras anomalias do Sistema Nervoso central. A temática necessária e urgente que podem auxiliar as pessoas com SDW, familiares e equipe multidisciplinar, temática pouco abordada nos estudos com brasileiros. **OBJETIVO:** Como objetivo geral o presente estudo apresenta um levantamento da literatura científica sobre a Síndrome de Dandy Walker e suas associações, buscando oferecer informações sobre o tema. **METODOLOGIA:** Realizou-se uma pesquisa bibliográfica qualitativa para obter dados sobre a SDW, embasando a pesquisa de maneira teórico-metodológico para o alcance dos resultados. Aplicou-se a análise de conteúdo e categorizamos por tipo de estudo e associação. Localizados através da busca com o descritor “Síndrome e Dandy walker”, as bases PUBMED (5) e LILACS (3), resultando em 8 artigos analisados e discutidos, o recorte temporal de janeiro de 2018 a setembro de 2023. **RESULTADOS E DISCUSSÃO:** Diante do levantamento os artigos localizados nas Bases de dados citadas no estudo, teve como assunto principal Síndrome de Dandy Walker descritor utilizado para a busca. Saliente-se que as pesquisas brasileiras continuam incipientes, se comparadas a outros países, as publicações predominantes são de autores estrangeiros. E quanto a análise relatos de casos e análises são os tipos de estudos que abordam SDW e várias associações reafirmam o nosso referencial teórico que embasou o artigo. **CONSIDERAÇÕES FINAIS:** Considera-se a relevância do estudo que corrobora para desvelar a Síndrome de Dandy Walker e suas múltiplas associações auxiliando aqueles que desconhecem essa condição. Porém, a limitação do estudo se dá justamente por apresentarem análises e relatos de casos, em quase sua totalidade de pessoas com outros fenótipos. Necessitamos de pesquisas em pessoas com SDW no Brasil, para que os resultados possam ajudar mães, familiares e a equipe multidisciplinar, compreender e conduzir melhor o cuidado e tratamento as pessoas. Desse modo, desejamos que outros estudantes profissionais das áreas de saúde, para a possibilidade contribuir e acrescentar outros estudos sobre o mesmo tema contribuindo para sua visibilidade. Palavras-chave: Malformação cerebral; Malformação de Dandy Walker; Complexo de Dandy Walker; Distúrbios Neurológicos; Visibilidade.

### 1 INTRODUÇÃO

Em todo mundo nascem crianças com malformações genéticas e congênitas, em sua maioria em países com poucos recursos. Somados a esse contexto, a família não está preparada para o diagnóstico, grande parte dos especialistas também não conhecem essa síndrome e suas associações. As pessoas com Síndrome de Dandy Walker (SDW). apresentam limitações

cognitiva, motoras, emocionais e outros tipos de necessidades. Tratar o tema em evento de saúde é primordial para visibilizá-la, visto que a SDW ainda é desconhecida de muitos e mesmos raras são muitas as pessoas que requer atenção em diversos segmentos da saúde possam ser auxiliadas no tratamento e intervenções das pessoas com essa condição.

Justificamos o presente estudo para estimular pesquisas que visibilizem tratamentos dessa rara condição, visto que, no âmbito da Ciência da informação e da Ciência da saúde, onde ambas áreas envolvem, a interdisciplinaridade, e formam discentes, docentes e ampliam os olhares de profissionais que compõem as diversas categorias da área de saúde, e que mantem um contato nas consultas e uma aproximação em detrimento dos atendimentos e terapias realizados na saúde primária, secundária e terciária, em todo o Brasil e muitos deles não tem conhecimento do tema, onde em sua maioria técnicos ou agentes de saúde que realizam um contato prévio o que poderia facilitar situações de espera ou atraso no atendimento emergencial dessas pessoas. Como objetivo geral: Analisar os estudos recentes sobre a Malformação de Dandy-Walker. Buscando oferecer informações relevantes e atuais sobre o tema que em virtude da sua raridade apresentam consequências para o futuro de recém-nascidos, tornando importantes relatos e estudos para conhecimento de todas e todos.

## **2 MALFORMAÇÃO/SINDROME DE DANDY WALKER**

A síndrome de Dandy Walker (SDW) caracteriza-se na forma clássica por uma tríade de malformações congênitas do Sistema Nervoso central (SNC) que acomete o cerebelo, são elas: dilatação cística do quarto ventrículo, hipoplasia vermiana, cisto da fossa posterior e hidrocefalia), também chamada de complexo de Dandy Walker, definida por uma série de anomalias da fossa cerebral posterior são elas: Malformação de Dandy Walker, variante de Dandy Walker e Megacisterna Magna (CHEN,2022, ALVÁREZ-ALVAREZ, et al, 2021).

Sua incidência é de 1 a cada 30.000 nascimentos em média e está associada a outras anomalias do Sistema Nervoso central. O desenvolvimento neuropsicomotor apresenta atrasos e corrobora com achados da literatura que sugerem um destaque para as estruturas da fossa posterior para o desenvolvimento das habilidades cognitivas, motoras, linguísticas e sociais, que são itens fundamentais para o desenvolvimento total indivíduo (TONIA, RIBEIRO, LAMÔNICA, 2019, MONTEAGUDO, 2020).

A Síndrome de Dandy Walker tem sua sintomatologia diversa e única, o que difere é o grau de hidrocefalia e alguns sintomas variando de pessoa a pessoa podendo apresentar dificuldades como: falta de coordenação, de equilíbrio, anomalias oculares, surdez, movimentos involuntários, epilepsia, defeitos cardíacos congênitos, tumores congênitos, deficiência intelectual e outros defeitos cerebrais, como agenesia do corpo caloso, podendo ser evidenciados nos primeiros anos de vida, outros casos aparecem no período da infância, adolescência e até na fase adulta. (MUSA, 2021, CHEN et. al. ,2022, DI NORA, 2023).

As malformações em sua maioria causam acúmulo de líquido dentro e ao redor do cérebro (Hidrocefalia) à medida que a pressão do fluido aumenta, a cabeça cresce rapidamente causando dor e ficando extremamente grande. A cirurgia de colocação de VPS em fase precoce pode ser eficaz para evitar danos cerebrais, de modo a melhorar os resultados clínicos para pacientes com DWS, reduzindo a pressão cerebral, com a inclusão da válvula de derivação os especialistas precisam verificar se seu funcionamento está regular e os responsáveis pais e cuidadores também precisam observar seu funcionamento (MUSA, 2021, CHEN, 2022). Nesse sentido. As crianças necessitam de investigações precoces para avaliar suas necessidades buscando neutralizar e aliviar sintomas.

O tratamento continuado em relação à condição de DWS pode incluir a colocação de um shunt com derivações ventriculoperitoneal, cistoperitoneal ou shunt ventriculoperitoneal e cistoperitoneal combinado, excisão de membrana e procedimentos endoscópicos. Os

especialistas orientam que os responsáveis observem se criança apresentar sintomas de piora no seu quadro geral como: vômito, dor de cabeça, choro frequente podem ser indicações que a válvula não está funcionando de forma, caso apresente epilepsia a mesma será tratada com medicamentos específicos. (FERREIRA, et al. 2022, CHEN et al. 2022).

O diagnóstico da SDW pode ser realizado através da ultrassonografia, porém o exame considerado ideal é a ressonância magnética fetal. Sua provável ocorrência é influenciada por fatores diversos, onde interagem a fatores ambientais e genéticos (herança multifatorial). Se faz necessário esclarecer a etiologia das malformações pré-natais. A complexidade da síndrome de Dandy-Walker se deve a suas múltiplas associações, que marcarão o prognóstico do paciente e a necessidade de tratamento multidisciplinar. (CUEVAS NUNES et al, 2019, ÁLVAREZ-ÁLVAREZ, 2021, MUSA, 2021). São raros casos em adultos e idosos, outros podem ser assintomáticos e descobertos ao acaso através de tomografias e outros exames.

### 3 METODOLOGIA

Realizou-se para este estudo uma pesquisa bibliográfica com abordagem qualitativa para obter dados sobre a Síndrome de Dandy Walker, como método aplicamos com técnica análise de conteúdo (BARDIN, 2016) categorizando assim os tipos de estudos e as associações. Buscou-se nas bases de dados PUBMED (análises, relatos de casos, revisões sistemáticas) e LILACS (estudos sobre prognóstico e diagnósticos), utilizando o descritor “síndrome de Dandy-Walker”, e “malformação de DandyWalker”, artigos disponíveis em texto completo e gratuito que forma publicados com recorte temporal com início em 01 de janeiro de 2019 a 31 de agosto de 2023, foram filtrados e sem distinguir a língua original. Excluídos um texto que não tinha a Síndrome de Dandy Walker como assunto principal, resultando em oito artigos sendo: cinco (PUBMED), três (LILACS), efetivamente analisados e discutidos em nosso estudo. Esses dados reafirmam a necessidade de se ampliação de estudos direcionado para essa malformação cerebral e suas associações.

### 4 RESULTADOS E DISCUSSÃO

No caso 1 - Tipo de estudo e associações: a investigação analisada apresenta as características clínicas, neuroimagens e as anomalias associadas em crianças 28 crianças com malformações de Dandy-Walker e variante de Dandy Walker. Desse total: (13) apresentaram Hidrocefalia, (3) anomalias do corpo caloso e hidrocefalia, (3) anomalia do corpo caloso, (3) Anomalias geniturinárias, (2) Anomalias cardíacas. As características clínicas mais comuns apresentadas foram: (19) apresentaram atraso no desenvolvimento e epilepsia, (9) Epilepsia. E (1) criança, “com SDW afetada pela síndrome de Down e outros distúrbios congênitos,” ou seja, duas síndromes em uma única criança. (DI NORA, 2023).

A variação de associações, reflete parte da realidade, porém não sua totalidade, em exames realizados (17) foram através diagnósticos com ressonância magnética (RM), (5) ultrassonografia transfontanelar, (4) tomografia computadorizada e (2) ultrassonografia pré-natal. O envolvimento cognitivo e a epilepsia foram as comorbidades mais comuns e crianças com Variante de Dandy Walker mais do que crianças com SDW, a hidrocefalia também é frequente em ambas (DI NORA, 2023). A autora reforça que a RM é o exame ideal para diagnósticos. Muito embora existam ultrassonografia tridimensional e ressonância magnética, nem sempre são acessíveis nos centros de pré-natal mesmo sendo necessários para o diagnóstico correto e conseqüentemente para o tratamento adequado. (FERREIRA et al., 2022)

Caso 2- Tipo de estudo relato de caso e associações genéticas: Os autores apresentam uma gestante de origem japonesa com “restrição de crescimento fetal, ausência de bolha gástrica, hipoplasia cerebelar, dedos sobrepostos e polidrâmnio com 31 semanas de gestação”

no atendimento e posteriormente deu à luz com 38 semanas, uma criança com “atresia esofágica isolada (gross tipo A), malformação de Dandy-Walker, microftalmia direita, coloboma esquerdo, dedos sobrepostos, pleurocentro nas vértebras torácicas, distância anogenital reduzida e perda auditiva” (KOTANI et al., 2021). A criança foi submetida a procedimento cirúrgico para a atresia de esôfago, 48 dias após o nascimento e só aos 7 meses de idade recebeu alta hospitalar. Percebemos que a recuperação foi lenta e o estudo relevante, porém há outras associações existentes que precisam também de atenção como: SDW e autismo, SDW e Síndrome de West, SDW e síndrome do X frágil, SDW e microcefalia, entre outras.

Caso 3 - Tipo de estudo: Relato de caso com associação de sintomas psicóticos - o paciente apresentou tremor inconsistente nos membros superiores, com convulsão acidental. Os exames de RM mostraram as alterações típicas da SDW: como dilatação cística do quarto ventrículo, hipoplasia vermiana, aumento da fossa posterior, com colocação de derivação ventrículo peritoneal (DVP) para a hidrocefalia, apresentando após oito dias recorrência de tremores involuntário nos membros superiores e distúrbio de comportamento, após diminuição da pressão do (LCR) líquido cefalorraquidiano. (CHEN,2022). O tratamento realizado com três tipos de medicamentos por quase um mês, com flutuação do seu estado mental e sintomas psicóticos. Sendo a SDW com epilepsia em criança é muito rara. Em relação a ocorrência de crises psicóticas, acontece em virtude da alteração estrutural que a malformação causa, de forma mais específica a variante de Dandy-Walker, onde há hipoplasia do vermis cerebelar, como apresenta o caso 3. (SEGOVIA et al., 2021).

Caso 4- Tipo de estudo e associações-SDW associada a condições genéticas comórbidas e a neuralgia do trigêmeo e no exame avaliação da ressonância magnética foi consistente com os achados da SDW. Condição dolorosa que afeta a face ao longo da distribuição do nervo trigêmeo e pode ser recorrente e crônica essas associações têm sido pouco frequentes (MUSA, et al. 2021) autor que suspeita que a dor excessiva e as causas da compressão na zona de entrada da raiz do trigêmeo, o que originou os sintomas do paciente por longos dois anos.

Caso 5 – Tipo de estudo Relato de caso e associação da SDW e Siringomielia concomitante, com sintomatologia: instabilidade de marcha, dormência nas mãos, incontinência urinária e deterioração da memória, os exames realizados identificaram através de (TCC) Tomografia computadorizada do cérebro e RM apresentaram hidrocefalia, cisto na fossa posterior, ausência do vermis cerebelar, hipoplasia do corpo caloso e do cerebelo e siringomielia. Destacam que o diagnóstico precoce e o tratamento cirúrgico é o adequado a esta condição.

Caso 6 – Tipo de estudo: relato de caso e associação da SDW com Síndrome de Pierre Robin (PRS) consiste em três anomalias caracterizada por: micrognatia, glossoptose e fissura de palato, bastante comum sua associação a outras síndromes e ocasionalmente com alterações oculares. (RESENDE, ASSIS, CUNHA, 2019). No relato de caso A SPR está associada com variante de Dandy-Walker, onde o paciente apresentou um grande abscesso cerebral hemisférico direito e foi tratado com procedimentos vários de drenagem cirúrgica minimamente invasiva com adjuvante de antibióticos. (JAMOUS et al. 2021) Nesse caso a drenagem conseguiu amenizar a inflamação sem intervenção cirúrgica nem uso de válvula.

Caso 7 - Tipo de estudo: estudo de caso e diagnóstico e prognóstico: Recém-nascido com diagnóstico pré-natal de hidrocefalia secundária, malformação de Dandy Walker e suspeita de genitais ambíguos, percebido em diagnóstico pré-natal malformação de Dandy-Walker associado a manifestações extracranianas é pouco frequente. (ÁLVAREZ-ÁLVAREZ, 2021) A autora ressalta a complexidade da SDW em virtude das múltiplas associações, cujo prognóstico do paciente, necessitará de tratamento multidisciplinar.

Caso 8 -Tipo de estudo: relato de caso associado a questões genéticas e outras, apresentam uma criança do sexo masculino, filho de pais consanguíneos, com atraso no desenvolvimento neuropsicomotor e macrocefalia, diparesia espástica, marcha em equino,

ataxia cerebelar apendicular e troncular leve. Com a RM divulgada cisto infravermiano que se comunica com o quarto ventrículo, sem hipoplasia vermiana e colpocefalia leve. Constatou-se ainda cisto de bolsa de Blake (BPC), outra anomalia embriológica da fossa posterior que deve ser incluída no diagnóstico diferencial da malformação de Dandy-Walker. (OLIVEIRA et. al. 2019, NAGARAJ, 2020). Nesse caso podemos refletir na questão da herança genética visto os pais tem afinidade por laços de sangue e compartilham os mesmos genes, nesses casos o importante um planejamento familiar eficiente e com aconselhamento genético.

Diante da revisão apresentada, com dados são relevantes e necessários para possa ser visibilizada e compreendida a SDW, refletidos nesses estudos as múltiplas associações existentes, como limitação do estudo se dá justamente nas análises e relatos de casos apresentam casos de pessoas com outros fenótipos que não representam a realidade das pessoas com SDW no Brasil.

## 5 CONSIDERAÇÕES FINAIS

Conclui-se que necessitamos de pesquisa em pessoas com SDW no Brasil, para que os resultados possam ajudar mães, familiares e equipe multidisciplinar a compreender para conduzir melhor os cuidados e tratamentos, onde em sua maioria precisam de intervenções para se desenvolver, diariamente ou mesmo quando adultos, que a pesquisa possa estimular outros pesquisadores a estudar e visibilizar o tema tão relevante em outros espaços científicos.

## REFERENCIAS

ÁLVAREZ-ÁLVAREZ, A. et al. Malformación de Dandy-Walker asociada a malformaciones extracraneales en un neonato. **Arch Argent Pediatr** 2021 n.119, v. 5 p.526-530.

BARDIN, L. **Análise de Conteúdo**. Lisboa: Edições 70, 2016.

CHEN, Y. J. et al. Sintomas psiquiátricos refratários e convulsões associados à síndrome de Dandy-Walker: relato de caso e revisão da literatura. **Medicina (Baltimore)** nov. 2022; n.101, v. 46.

DI NORA, A. et al. Malformação de Dandy-Walker e variantes: características clínicas e anomalias associadas em 28 crianças afetadas - um único estudo retrospectivo e uma revisão da literatura. **Acta Neurol Belg**. n.123 v.3, 2023 junho, p.903-909.

JAMOUS, et al, Manejo e resultado de um bebê neurologicamente intacto com sequência de Pierre Robin e variante de Dandy-Walker diagnosticada com grande abscesso cerebral hemisférico – Relato de caso. **Clinical Applications of 3D Models in Neurosurgery** 2021. In: Arquivos Brasileiros de Neurocirurgia. v 40, n.4, 2021. p.394-398.

KOTANI T. Prenatal diagnosis of distal 13q deletion syndrome in a fetus with esophageal atresia: a case report and review of the literature. **J Med Case Rep**. 2022 Dec 27 v.16, v.1 p.481.

MONTEAGUDO, A. Dandy-Walker Malformation. **American Journal of Obstetrics and Gynecology**, v. 223, n. 6, p. B38–B41, dez. 2020.

MUSA, J. Neuralgia do trigêmeo causada pela malformação de Dandy-walker: relato de caso

e revisão sistemática da literatura. **Radiol Caso Rep.** n.16, v.10, p.3084-3089.ago. 2021

NAGARAJ, U.D. et al. Achados de ressonância magnética fetal e pós-natal do remanescente da bolsa de Blake causando hidrocefalia obstrutiva. **Radiol Caso Rep.** n.15, v.12 dez. 2020. p.2535-2539

OLIVEIRA, G. da P. et al. Aspectos clínicos e neurorradiológicos da persistência cística da bolsa de Blake. **Rev. bras. neurol** ; n.55, v.4, p. 25-26, out.-dez. 2019.

RESENDE, D.G; ASSIS, L.L dos A.; CUNHA, B.R.R. da. Síndrome de Pierre Robin associada à Síndrome de Duane familiar do tipo III. **Revista Brasileira de oftalmologia**, n.78, v.1, p.46-48.

SEGOVIA, A.P., et al. Psychosis and Dandy- Walker syndrome: a case report and review of the literature. **General Psychiatry**, v. 34, n. 2, abr. 2021.

ZHANG, ET AL. Síndrome De Dandy-Walker Associada À Siringomielia Em Adulto: Relato De Caso E Revisão de Literatura. **J Int Med Res.** Abril, 2019; n.47, v.4, p.1771-1777.

RODRIGUES, Aline Rabelo et. al Manifestações extra e intracranianas na malformação de Dandy-Walker: uma revisão de literatura. **In:** NETO, Benedito Rodrigues da silva (Org.). Medicina: campo teórico, métodos e geração de conhecimento. Ponta Grossa - PR: Atena, 2022. Cap. 9, p.130-136.