

**Χ. Καλλιντέρη, Δ. Κασσάνος,
Ε. Σαλαμαλέκης.**
Γ^ο Μαιευτική και Γυναικολογική Κλινική
Πανεπιστημίου Αθηνών,
Π.Γ.Ν. «ΑΤΤΙΚΟΝ».

Βλάβες του οπισθίου βόθρου –Dandy Walker σύνδρομο

Περίληψη

Το σύνδρομο Dandy Walker παρουσιάζεται με: 1) διαφόρου βαθμού διάταση των κοιλιών του εγκεφάλου, 2) διατεταμένη μεγάλη δεξαμενή και 3) έλλειμμα στο σκώληκα της παρεγκεφαλίδος μέσω του οποίου η μεγάλη δεξαμενή επικοινωνεί με την τέταρτη κοιλία. Ένα ευρύ φάσμα ανωμαλιών του οπίσθιου βόθρου έχει περιγραφεί χωρίς να υπάρχουν σαφή κριτήρια διάκρισης μεταξύ τους: 1) η κλασσική Dandy Walker ανωμαλία που συνίσταται σε διάταση του οπίσθιου βόθρου, πλήρη ή μερική αγενεσία του σκώληκα της παρεγκεφαλίδας και ανυψωμένο σκηνίδιο, 2) η παραλλαγή του Dandy Walker που εμφανίζει ποικίλη υποπλασία του σκώληκα της παρεγκεφαλίδας με ή χωρίς διάταση του οπίσθιου βόθρου), 3) η διατεταμένη μεγάλη δεξαμενή με ακέραιο το σκώληκα και την τέταρτη κοιλία.

Επίσης έχει περιγραφεί η οικογενής αγενεσία του σκώληκα της παρεγκεφαλίδας ,το σύνδρομο Joubert που συνοδεύεται από επεισόδια υπερχαπνίας, παθολογικές κινήσεις των οφθαλμών αταξία και νοητική υστέρηση. Χωρίς οικογενές ιστορικό το σύνδρομο Joubert δεν μπορεί να διακριθεί από μεμονωμένη Dandy Walker διαταραχή.

Η ανωμαλία Arnold Chiari είναι επίσης βλάβη του οπισθίου εγκεφάλου και αποτελείται από δύο σκέλη. Το πρώτο είναι διαφόρου βαθμού μετατόπιση ιστού που προέρχεται από το κατώτερο τμήμα του σκώληκα της παρεγκεφαλίδας στο σπονδυλικό αυ-

Αλληλογραφία:
Ρίμινι 1, 12462 Χαϊδάρι
Τηλ.: 210-5831000, εσωτ. 2214

e-mail:
debtobgyn@attikonhospital.gr

Κατατέθηκε 10.4.2005
Έγινε δεκτική 25.4.2005

λό. Το δεύτερο είναι μία όμοια ουραία μετατόπιση της γέφυρας, της τέταρτης κοιλίας και του προμήκη μυελού διαμέσου του ινιακού τρήματος στο σπονδυλικό αυλό. Συνήθως συνοδεύεται με υδροκέφαλο και μηνιγγομυελοκήλη.

Λέξεις-κλειδιά: σύνδρομο Dandy Walker, ανωμαλίες διάπλασης του σκώληκα, διάταση της τέταρτης κοιλίας

Εισαγωγή – Ανατομία

Το σύνδρομο Dandy Walker περιλαμβάνει μια σειρά ανωμαλιών οι οποίες οφείλονται σε παθολογική ανάπτυξη της παρεγκεφαλίδας.

Το σύνδρομο αυτό είναι αποτελεί ένα φάσμα διαταραχών που προκύπτουν από την υποπλασία της παρεγκεφαλίδας και τη συνοδό κακή ανάπτυξη της τέταρτης κοιλίας. Κυρίαρχο εύρημα είναι η μεγάλη διάταση της τέταρτης κοιλίας του εγκεφάλου, η οποία μεγαλώνει τόσο πολύ ώστε καταλαμβάνει και διατείνει τον οπίσθιο βόθρο.

Συνδυάζεται με διαφόρου βαθμού διάταση των πλαγίων κοιλιών με διατεταμένη μεγάλη δεξαμενή και έλλειμμα του σκώληκα της παρεγκεφαλίδας μέσω του οποίου η μεγάλη δεξαμενή επικοινωνεί με την τέταρτη κοιλία.¹

Τα τελευταία χρόνια διάφοροι ορισμοί έχουν προταθεί για να δηλώσουν την ομάδα των ανωμαλιών του οπίσθιου βόθρου που μοιάζουν με το κλασικό σύνδρομο Dandy Walker.

Οι περισσότεροι ορισμοί περιλαμβάνουν τα ακόλουθα ευρήματα: 1) κυστική διάταση της τέταρτης κοιλίας, 2) δυσγενεσία του σκώληκα της παρεγκεφαλίδας και 3) υψηλή θέση του σκηνιδίου. Επί του παρόντος, ο όρος Dandy Walker χρησιμοποιείται για να δείξει ένα φάσμα ανωμαλιών του οπίσθιου βόθρου οι οποίες ταξινομούνται από την αξονική υπολογιστική τομογραφία (CT scans) ως ακολούθως: 1) κλασική Dandy Walker ανωμαλία, (διάταση του οπίσθιου βόθρου, πλήρης ή μερική αγενεσία του σκώληκα της παρεγκεφαλίδας, ανυψωμένο σκηνίδιο) 2) παραλλαγή του Dandy Walker (ποικίλη υποπλασία του σκώληκα της παρεγκεφαλίδας με ή χωρίς

διάταση του οπίσθιου βόθρου) και 3) διατεταμένη μεγάλη δεξαμενή με ακέραιο το σκώληκα και την τέταρτη κοιλία (mega-cisterna magna).²

Αν και ο υδροκέφαλος έχει θεωρηθεί ότι είναι ένα ουσιαστικό διαγνωστικό στοιχείο στο σύνδρομο Dandy Walker, πιο πρόσφατες μελέτες αναφέρουν ότι και στο κλασικό σύνδρομο η διάταση των κοιλιών δεν είναι πρωταρχικό εύρημα κατά τη γέννηση στους περισσότερους ασθενείς αλλά αναπτύσσεται συχνά τους πρώτους μήνες της ζωής.³

Η ανωμαλία Dandy Walker εμφανίζεται με συχνότητα 1/ 30000 γεννήσεις και ευρίσκεται σε 4% έως 12% όλων των περιπτώσεων νεογνικού υδροκέφαλου. Η συχνότητα των παραλλαγών του συνδρόμου και της διατεταμένης μεγάλης δεξαμενής είναι άγνωστη. Θεωρίες για την παθογένεση περιλαμβάνουν ατρησία των τρημάτων Luschka και Magendie αν και αυτά μπορεί να παρουσιάζουν κάποια διαβατότητα και φαίνεται να υπάρχει υποπλασία και κάποιου βαθμού παθολογική ανάπτυξη της παρεγκεφαλίδας.⁴

Φαίνεται ότι στην αιτία αυτής της κατάστασης παίζουν σημαντικό ρόλο γενετικοί παράγοντες. Η ανωμαλία Dandy Walker μπορεί να οφείλεται σε μεντελικές διαταραχές και σε χρωματοσωματικές μεταλλάξεις. Εάν δεν αποτελεί μέρος αναγνωρισμένου συνδρόμου, ο κίνδυνος επανεμφάνισης είναι 1% έως 5%. Σε σπάνιες περιπτώσεις η ασθένεια κληρονομείται με αυτοσωματικό υπολειπόμενο τρόπο.⁵

Περιβαλλοντικοί παράγοντες, φλεγμονές από ιούς, λήψη αλκοόλ και διαβήτης της μητέρας έχουν ενοχοποιηθεί για την εμφάνιση του συνδρόμου.

Η ταξινόμηση του συνδρόμου έγινε καλύτερη με την εφαρμογή του MRI.

Για διάφορους λόγους οι αλληπάλληλες τομές που παραδοσιακά χρησιμοποιούνται στην CT δεν έχουν την ικανότητα να εκτιμήσουν με ακρίβεια το μέγεθος του σκώληκα της παρεγκεφαλίδας και μπορούν να υποεκτιμήσουν ή να υπερεκτιμήσουν το μέγεθος ενός ελλείμματος.

Η εξαιρετική ανάλυση των επιμήκων επιπέ-

δων που επιτεύχθηκε με την MRI απέδειξε ότι η ταξινόμηση που έγινε με την CT ήταν ανεπαρκής να περιγράψει την ανατομική διαταραχή του συνδρόμου Dandy Walker. Κάποιοι βαθμοί δυσγενεσίας του σκόληκα μπορούν να ευρεθούν σ όλες τις περιπτώσεις, ακόμη και όταν υπάρχει μεγάλη διάταση της μεγάλης δεξαμενής, ενώ η κλασική μορφή και οι παραλλαγές του συνδρόμου έχουν τόσες ομοιότητες που ένας σαφής διαχωρισμός μπορεί να είναι αδύνατος.

Το σύνδρομο αυτό μπορεί να συνοδεύεται συχνά και με άλλες βλάβες του Νευρικού Συστήματος κυρίως διάταση των κοιλιών, και βλάβες της μέσης γραμμής, όπως αγενεσία του μεσολοβίου, ολοπροσεγκεφαλία και εγκεφαλοκήλες. Σε αρκετές περιπτώσεις έχει περιγραφεί η παρουσία πολυδακτυλίας, ανωμαλιών του ουροποιητικού συστήματος, καρδιαγγειακές ανωμαλίες και σχιστίες του προσώπου.⁶

Μελέτες μετά τη γέννηση εμφανίζουν συχνότητα συνοδών ανωμαλιών που κυμαίνονται μεταξύ 50% και 70%.

Υπερηχογραφία

Η υπερηχογραφική διάγνωση του κλασικού Dandy Walker είναι δυνατή συνήθως από το 2ο τρίμηνο της εγκυμοσύνης⁷ όμως έχει αναφερθεί και από τη 14η εβδομάδα της κύησης χρησιμοποιώντας διακολπική υπερηχογραφία.⁸



Εικόνα 1: Σύνδρομο Dandy Walker. Δεν παρατηρείται παρεγκεφαλίδα σε υπινιοβρεγματική τομή



Εικόνα 2: Αγένεση του σκόληκα και υδροκεφαλία

Σε υπινιοβρεγματική τομή, που φαίνεται η παρεγκεφαλίδα, υπερηχογραφικά διαπιστώνεται μία διατεταμένη οπίσθια δεξαμενή που επικοινωνεί με την περιοχή της τέταρτης κοιλίας μέσω ελλείμματος του παρεγκεφαλιδικού σκόληκα (Εικόνα 1) Συχνά μπορεί να ανευρεθούν οριακή μέχρι εκτεταμένη κοιλιομεγαλία και άλλες βλάβες από το κεντρικό νευρικό σύστημα καθώς και συνοδές διαταραχές από άλλα συστήματα.

Εντούτοις σε περιπτώσεις με μερική αγενεσία του σκόληκα στο κατώτερο του τμήμα, η κλασική τομή που περιλαμβάνει την παρεγκεφαλίδα μπορεί να μην είναι διαγνωστική και να απαιτηθεί επίμονη διερεύνηση για να διαπιστωθεί το έλλειμμα.

Χρειάζεται δηλαδή έλεγχος με μία χαμηλότερη τομή για να αποδειχτεί ότι το κατώτερο τμήμα του σκόληκα χωρίζει την τέταρτη κοιλία από την μεγάλη δεξαμενή και να αποκλειστεί έτσι αυτή η κατάσταση.⁹

Κριτήρια για οριστική διάγνωση της διατεταμένης μεγάλης δεξαμενής και των παραλλαγών Dandy Walker δεν έχουν αυστηρά καθοριστεί μέχρι τώρα.¹⁰ Την διατεταμένη μεγάλη δεξαμενή πρέπει να την υποπτευόμαστε όταν το βάθος της μεγάλης δεξαμενής είναι μεγαλύτερο από 10mm,¹¹ και την παραλλαγή του συνδρόμου όταν μία μικρή επικοινωνία βρίσκεται μεταξύ της τέταρτης κοιλίας και της μεγάλης δεξαμενής.

Στις αρχές του 2ου τριμήνου η υπερηχογραφική εμφάνιση φυσιολογικής ανάπτυξης της

περεγκεφαλίδα μπορεί να μην αποκαλύψει τη νόσο.

Η σχετικά μεγάλη τέταρτη κοιλία και ο ανεπαρκής σχηματισμός του σκώληκα μπορεί να δώσουν την εσφαλμένη εντύπωση του ελλείμματος στο σκώληκα. Είναι επομένως πρώιμο να κάνει κανείς τη διάγνωση της έλλειψης του σκώληκα σ αυτήν την ηλικία κύησης. Συνιστάται επανάληψη του υπερηχογραφήματος στις 18 εβδομάδες ή και αργότερα. Ακόμη και στο 2ο ή 3ο τρίμηνο μία λοξή κλίση της γωνίας σάρωσης μπορεί να δώσει την εντύπωση της αύξησης του μεγέθους της μεγάλης δεξαμενής, και ελλείμματος του σκώληκα.¹²

Η αρχή του τεχνικού αυτού σφάλματος είναι ασαφής. Έχει υποθεθεί ότι μπορεί να δημιουργηθεί από την παρουσία υγρού ανάμεσα στις αυλάκες της παρεγκεφαλίδα που τείνει να επεκταθεί προς τα εμπρός και καλύπτεται από ένα λεπτό μεμβρανώδες κάλυμμα το οποίο δεν μπορεί να γίνει αντιληπτό με τη δεδομένη ανάλυση της εικόνας από τον υπάρχοντα τεχνολογικό εξοπλισμό. Η παρακείμενη θέση των αυλάκων της παρεγκεφαλίδα, δημιουργεί την εντύπωση της επικοινωνίας μεταξύ της τέταρτης κοιλίας και της μεγάλης δεξαμενής, όμοια με αυτή που περιγράφεται σε CT μελέτες της παραλλαγής του συνδρόμου Dandy Walker. Η επισκόπηση του οπισθίου βόθρου σε μέσο επίπεδο μπορεί να βοηθήσει σ αυτές τις περιπτώσεις εφόσον επιτρέπει την επισκόπηση του σκώληκα της παρεγκεφαλίδα σε οβελιαίο επίπεδο.¹³

Ακόμη και αυτή η προσέγγιση μπορεί να μην επιτρέψει τη σαφή ταυτοποίηση της δυσγενεσίας της παρεγκεφαλίδα.

Με βάση τα δεδομένα, το υπερηχογράφημα μετά τη γέννηση επιτρέπει τη διάγνωση μόνον σοβαρών ανατομικών παραλλαγών του Dandy Walker αυτές περιλαμβάνουν διατεταμένη μεγάλη δεξαμενή και ένα ευρύ έλλειμμα του παρεγκεφαλιδικού σκώληκα και χαρακτηρίζονται σαν κλασική διαταραχή Dandy Walker.

Η εμπειρία είναι περιορισμένη με λιγότερο σαφείς παραλλαγές. Είναι συχνά αδύνατο να διαγνωστεί μετά τον τοκετό εάν πρόκειται για μια διατεταμένη μεγάλη δεξαμενή ή ένα

μικρό έλλειμμα στο σκώληκα.

Η κλασική διαταραχή Dandy Walker κλινικά εκδηλώνεται τον πρώτο χρόνο της ζωής, με συμπτώματα υδροκεφάλου ή άλλων νευρολογικών σημείων. Έχει αναφερθεί υψηλή θνησιμότητα έως 24% στις πρώτες νευροχειρουργικές μελέτες, αλλά λόγω των εξελίξεων στην παιδιατρική αναισθησία και στις χειρουργικές τεχνικές οι θάνατοι σαφώς έχουν γίνει λιγότεροι.

Η πνευματική ανάπτυξη στους επιζήσαντες είναι αμφιλεγόμενη. Δεδομένης της σπανιότητας της κατάστασης αυτής υπάρχουν μόνο περιορισμένες μελέτες. Παρ αυτά ελαττωμένη νοημοσύνη αναφέρεται σε 40 έως 70% των περιπτώσεων. Οι Ulm και συν.¹⁴ μελέτησαν την υπόθεση ότι η πρώιμη ενδομητρική διάγνωση είναι πιθανότερο να συνοδεύεται με πιο φτωχή πρόγνωση. Για το σκοπό αυτό εξέτασαν σειρές με σύγχρονη δομική και χρωμοσωματική ανωμαλία σε έμβρυα με Dandy Walker ή παραλλαγής του συνδρόμου πριν από τις 21 εβδομάδες της κύησης συγκρινόμενες με έμβρυα με διάγνωση Dandy Walker ή παραλλαγής του, μεταξύ 21 εβδομάδων και του τοκετού. Βρήκαν ότι η συχνότητα των συνοδών υπερηχογραφικά διαπιστωμένων ευρημάτων δεν ήταν στατιστικά σημαντικά υψηλότερη ανάμεσα σε έμβρυα με Dandy Walker που διαπιστώθηκε πριν τις 21 εβδομάδες της κύησης εν σχέσει με αυτή που βρέθηκε αργότερα ενδομητρίως.(8 από 14 και 5 από 14) και οι χρωμοσωματικές ανωμαλίες ήταν σημαντικά πιο συχνές μεταξύ εμβρύων με πρώιμη αναγνώριση του συνδρόμου.

Η κλινική σημασία των παραλλαγών του συνδρόμου έχει εξεταστεί τα προηγούμενα χρόνια. Σε μία μελέτη από τον Chang και συν.¹⁵ εξετάστηκαν τα υπερηχογραφήματα 65 εμβρύων με αγενεσία του σκώληκα (37 κατώτερου τμήματος αγενεσία, 28 με πλήρη αγενεσία) Μόνον 22 από τα 65 έμβρυα επέζησαν μέχρι τον τοκετό και 9 από τα 22 ζώντα νεογνά κατέληξαν κατά τον πρώτο χρόνο της ζωής τους. Συνοδές ανωμαλίες βρέθηκαν σε 75% των νεογνών με πλήρη αγενεσία του σκώληκα και σε 76% των νεογνών με υποπλασία του κατώτερου τμήματος του σκώληκα. Καρυοτυπικές

ανωμαλίες βρεθήκαν σε 32% των εμβρύων με πλήρη αγενεσία του σκώληκα και 53% σε έμβρυα με απλασία του κατώτερου τμήματος. Οι πιο συχνές χρωμοσωματικές ανωμαλίες ήταν τρισωμία 13, 21 και 18.

Έχει επίσης περιγραφεί η οικογενής αγενεσία του σκώληκα της παρεγκεφαλίδας (Σύνδρομο Joubert). Η οικογενής αγενεσία του σκώληκα συνοδεύεται με επεισόδια υπερχαπνίας, παθολογικές κινήσεις των οφθαλμών, αταξία, νοητική καθυστέρηση και κληρονομείται με αυτοσωματικό υπολειπόμενο τρόπο.¹⁶

Σε μία οικογένεια αυξημένου κινδύνου, λόγω ιστορικού, διατεταμένη μεγάλη δεξαμενή βρέθηκε στις 25 εβδομάδες της κύησης, ενώ πολλαπλές εξετάσεις νωρίτερα στην κύηση δεν ήταν διαγνωστικές.^{17,18}

Χωρίς οικογενές ιστορικό το σύνδρομο Joubert δεν μπορεί να διακριθεί υπερηχογραφικά από μεμονωμένη Dandy Walker διαταραχή. Η προγεννητική διάγνωση γίνεται με επισκόπηση των παρεγκεφαλιδικών ημισφαιρίων και της μεγάλης δεξαμενής, αξιολογώντας τη συμμετρία τους και συγκρίνοντας τις μετρήσεις τους με καθορισμένα νομογράμματα.

Διαφορική διάγνωση πρέπει να γίνεται όταν ανευρίσκεται μία κύστη του οπισθίου βόθρου από αραχνοειδή κύστη.¹⁹

Μία οπισθοπαρεγκεφαλιδική αραχνοειδής κύστη είναι λιγότερο συχνή και πιο ήπια ανωμαλία από το σύνδρομο Dandy Walker, διότι στην περίπτωση αυτή ο υποκείμενος εγκέφαλος είναι σχηματισμένος φυσιολογικά. Αυτή η βλάβη πάντα δημιουργεί ένα πιεστικό φαινόμενο αλλά σε αντίθεση με την κυστική μάζα που διαχωρίζει τα παρεγκεφαλιδικά ημισφαίρια στο σύνδρομο Dandy Walker η αραχνοειδής κύστη τα μετατοπίζει συνολικά. Μια τέτοια μάζα θα ανυψώσει επίσης το σκηνίδιο. Έτσι αυτό το χαρακτηριστικό δεν μπορεί να είναι διαφοροδιαγνωστικό. Είναι σημαντικό στην εκτίμηση ενός εμβρύου με κύστη του οπισθίου βόθρου να ελεγχθούν προσεκτικά οι δομές της μέσης γραμμής άνωθεν του σκηνιδίου.²⁰ Όπως έχει σημειωθεί νωρίτερα, κοιλιόμεγαλία μπορεί να παρουσιαστεί και να αποτελεί αληθή υδροκέφαλο ή κολποκεφαλία που συνοδεύεται από αγενεσία του μεσολοβίου.

Πρέπει να αναζητηθούν στοιχεία υπερηχογραφικά της αγενεσίας του μεσολοβίου. Μεγάλη οπισθοπαρεγκεφαλιδική αραχνοειδής κύστη μπορεί να προκαλέσει διάταση των κοιλιών από συμπίεση αλλά οι κύστεις αυτές δεν συνοδεύονται με αγενεσία του μεσολοβίου ή κολποκεφαλία.

Ανωμαλία Arnold – Chiari

Η ανωμαλία Arnold-Chiari είναι ανωμαλία του οπίσθιου εγκεφάλου που αποτελείται από δύο σκέλη. Το πρώτο είναι διαφόρου βαθμού μετατόπιση ιστού που προέρχεται από το κατώτερο τμήμα του σκώληκα της παρεγκεφαλίδας μέσα στο ανώτερο σπονδυλικό τμήμα. Το δεύτερο είναι μία όμοια ουραία μετατόπιση της γέφυρας, της τέταρτης κοιλίας και του προμήκη μυελού διαμέσου του μεγάλου τμήματος μέσα στο σπονδυλικό αυλό. Αυτό συνήθως συνοδεύεται με υδροκέφαλο και μηνιγγομυελοκήλη.²¹ Αναφέρεται ότι οι περισσότερες περιπτώσεις δισχιδούς ράχης επιπλέκονται από την διαταραχή Arnold Chiari και ότι 90 έως 95% αυτών των ασθενών παρουσιάζουν υδροκέφαλο.^{22,23} Η διαταραχή Arnold Chiari αποτελεί έναν σημαντικό δείκτη για τη δισχιδή ράχη. Δύο παθολογικά υπερηχογραφικά σημεία έχουν περιγραφεί για τη διαταραχή Arnold Chiari και είναι το σημείο του λεμονιού όπου εμβάθυνση των μετωπιαίων οστών μπορεί να δώσει μία σχήματος λεμονιού διαμόρφωση στο κρανίο του προσβεβλημένου εμβρύου σε εγκάρσια τομή στη διάρκεια του δευτέρου τριμήνου. Η ουραία μετατόπιση του εγκεφαλικού ιστού φαίνεται να παράγει αυτή την εμβάθυνση. Η μετατόπιση της παρεγκεφαλίδος παραμορφώνει τα ημισφαίρια της (τα οποία χάνουν το σφαιρικό τους σχήμα) γίνονται επίπεδα, η μεγάλη δεξαμενή συμπιέζεται και το εντύπωμα του σκώληκα φαίνεται περισσότερο συνεχές και προκύπτει το σημείο της μπανάνας, το οποίο μπορεί να φανεί από το πρώτο τρίμηνο.²⁴ Σε ακραίες περιπτώσεις τα παρεγκεφαλιδικά ημισφαίρια μπορεί να μην εμφανίζονται κατά τη διάρκεια του υπερηχογραφικού ελέγχου της κεφαλής του εμβρύου. Αυτή η χαρακτηριστική υπερηχογραφική εμφάνιση

πρέπει να κινητοποιήσει τον υπερηχογραφήσι για να ψάξει για δισχιδή ράχη.²⁵⁻²⁸

Posterior fossa abnormalities –

Dandy Walker Syndrome

Ch. Kallideri, D. Kassanos, E. Salamalekis

3rd Department of Obstetrics and Gynaecology,
University of Athens P.G.N. "Attikon", Athens, Greece

Αλληλογραφία: D. Kassanos
1 Rimini str., 12462 Chaidari, Greece
Tel.: 210-5831000, direct: 2214
E-mail: debtobgyn@attikonhospital.gr

Summary

Dandy Walker syndrome indicates the association of 1) ventriculomegaly of variable degree 2) a large cisterna magna 3) a defect in the cerebellar vermis through which the cyst communicates with the fourth ventricle. A wide spectrum of anomalies of the posterior fossa have been described but there are no clear criteria of distinction between them 1) classic Dandy Walker malformation, (enlarged posterior fossa, complete or partial agenesis of the cerebellar vermis and elevated tentorium) 2) the Dandy Walker variant (variable hypoplasia of the cerebellar vermis with or without enlargement of the posterior fossa) and 3) megacisterna magna (enlarged cisterna magna with integrity of both cerebellar vermis and fourth ventricle). Familial agenesis of the cerebellar vermis with episodic hypercapnia, abnormal eye movements, ataxia and early death define Jouberts syndrome. Without a family history of Jouberts syndrome, familial agenesis of cerebellar vermis would not be distinguishable sonographically from an isolated Dandy Walker malformation.

The Arnold Chiari malformation is an anomaly of the hindbrain, with two components. The first a variable displacement of tissue de-

rived from the inferior cerebellar vermis into the upper cervical canal. The second a similar caudal dislocation of the pons, the fourth ventricle and medulla oblongata to the spinal canal. Usually is associated with hydrocephalus and spina bifida.

Key words: Dandy Walker syndrome, abnormalities of the vermis, enlargement of the fourth ventricle

Βιβλιογραφία

- 1) Nyberg, D.A, Cyr, D.R., and Mack, L.A. The Dandy Walker malformation: prenatal sonographic diagnosis and its clinical significance. *J Ultrasound Med.*1988., 7:65.
- 2) Harwood Nash D, Fitz C: *Neuroradiology in infants and Children*, 1976 vol.3 St Louis CV Mosby.
- 3) Hirsch JF, Pierre-Kahn A, Renier D, et al.: The Dandy Walker malformation: A review of 40 cases.1984.*J Neurosurg*61:515.
- 4) Warkany, J., Lemire, R.J., and Cohen., M.M: *Mental retardation and Congenital Malformations of the central Nervous System*. Chicago: Year Book1981.Pp61-63.
- 5) Ecker JL, Shipp TD, Bromley B, Benacerraf B: The sonographic diagnosis of Dandy Walker and Dandy Walker variant: associated findings and outcomes. *Prenat Diagn.*2000 Apr;20(4):328-32.
- 6) Murray JC, Johnson JA, Bird TD: Dandy Walker malformation: Etiologic heterogeneity and empiric recurrence risks.1985.*Clin.Genet*28:272.
- 7) Pilu G, Goldstein I, ReeceE, et al: Sonography of fetal Dandy Walker malformations: A reappraisal. *UltrasoundObstetGynecol*1992., 2:151.
- 8) Archiron R, Archiron A: Transvaginal ultrasonic assessment of the early fetal brain. *Ultrasound Obstet Gynecol.*1991.,1:336.
- 9) Russ ,P. D. Pretorius, D.H., and Johnson, M.J. Dandy Walker syndrome: a review of fifteen cases evaluated by prenatal sonography. *Am.J ObstetGynecol*1989.,161:401
- 10) Pilu, G., et al Antenatal diagnosis and Obstetric management of Dandy Walker syndrome *J Reprod. Med.* .1986.,31:1017.
- 11) Nyberg DA, Mahony BS, Heegge FN, et al: Enlarged

- cisterna magna and the Dandy Walker malformation: Factors associated with chromosome abnormalities. *Obstet Gynecol.*1991.,77:436.
- 12) Mahony B.S., Callen PW, Filly RA, et al: The fetal cisterna magna. *Radiology.*1984.,153:773.
 - 13) Laing F, Frates M, Brown D, et al: Sonography of the fetal posterior fossa :False appearance of mega cisterna magna and Dandy Walker variant. *Radiology* 1994.192:247.
 - 14) Ulm B, Ulm MR ,Deutinger J et al: Dandy Walker malformation diagnosed before 21 weeks of gestation: Associated malformations and chromosomal abnormalities. *Ultrasound Obstet Gynecol*1997.10:167.
 - 15) Chang MC, Russel SA, Callen PW, et al: Sonographic detection of inferior vermian agenesis in Dandy Walker malformations: Prognostic implications. *Radiology.*1994.193:765.
 - 16) Hodgins PR, Harris CM, Shwawkat FS, Thompson DA et al: Joubert syndrome :long – term follow – up *Dev Med Child Neurol* .2004;46(10) :694-9.
 - 17) Campbell, S., Tsannatos , C., and Pearce, J.M. The prenatal diagnosis of Jouberts syndrome of familial agenesis of the cerebellar vermis. *prenat Diagn.*1984.,4:391.
 - 18) Doherty D, Glass IA, Siebert JR, Strouse PJ, et al. Prenatal diagnosis in pregnancies at risk for Joubert syndrome by ultrasound and MRI. *Pren Diagn.* 2005;20:25(6) :442-447
 - 19) Dempsey PJ, Koch HJ: In utero diagnosis of the Dandy Walker syndrome: Differentiation from extra-axial posterior fossa cyst. *J Clin Ultrasound* 9:403,1981.
 - 20) Smith AS, Levine D. Appearance of an interhemispheric cyst associated with agenesis of the corpus callosum. *AJNR Am J Neuroradiol.*2004;25(6):1037-40
 - 21) Babcook C.J., Goldstein R.B., Barth R.A., et al. Prevalence of ventriculomegaly in association with myelomeningocele. Correlation with gestational age and severity of posterior fossa deformity.
 - 22) Bell, J.E., Gordon , A., and Malloney, A.F.J. The association of hydrocephalus and Arnold – Chiari malformation with spina bifida in the fetus. *Neuropathol.Appl.Neurobiol.*1980.6:29.
 - 23) McIntosh, R. The incidence of congenital malformations: a study of 5964 pregnancies .*Pediatrics*1954.14:505.
 - 24) Bernard J.P., Soares B., Rambaud C et al .Prenatal diagnosis of neural tube defect before 12 weeks gestation. Direct and indirect ultrasonographic semeiology *Ultrasound Obstet Gynecol*1997.(6) :406.
 - 25) Nicolaidis, K.M., et al Ultrasound screening for spina bifida: cranial and cerebellar signs. *Lancet* .1986.2:72.
 - 26) Benacerraf, B.R., Stryker, J., and Frigolito, F.D. Abnormal ultrasound appearance of the cerebellum (banana sign):indirect sign of spina bifida. *Radiology* 1989.171:151.
 - 27) Campbell, J. et al. Ultrasound screening for spina bifida: cranial and cerebellar signs in a high risk population. *Obstet Gynecol.*1987.70:247.
 - 28) Gabe,S.G., et al. Detection of open spina bifida by the lemon sign: pathologic correlation:*J.Clin.Ultrasound*1988.16:399.