

ULTRASCHALLSERIE

Hintere Schädelgrube im Zweit-Trimester-Schall

Dandy-Walker-Malformation mit konsekutivem Hydrocephalus

Dandy-Walker-Malformation bezeichnet eine komplexe Entwicklungsstörung des vierten Gehirnv ventrikels mit folgenden morphologischen Auffälligkeiten: Agenesie des Vermis cerebelli (Kleinhirnwurm), zystische Dilatation des vierten Ventrikels mit vergrößerter Cisterna magna, vergrößerte hintere Schädelgrube und dazu in 75% der Fälle Hydrocephalus (vergrößerte Seiten- und dritter Ventrikel) (1, 2). Liegen nur einzelne Veränderungen dieses Symptomenkomplexes vor, wird von Dandy-Walker-Variante (Hypoplasie des Vermis cerebelli ohne vergrößerte hintere Schädelgrube), Megacisterna magna (> 10mm in anterior-posteriorer Messung bei normalem Vermis cerebelli) oder Blakes's Pouch Zyste (septischer Befund dorsal des Vermis cerebelli) gesprochen (3–5).

Fallvorstellung

Zuweisung einer 35-jährigen II-Para bei 21+1 SSW zur weiteren Diagnostik aufgrund erweiterter Hirnseitenventrikel. Entsprechend dem Wunsch der Patientin waren extern kein ETT, NIPT oder invasive Diagnostik durchgeführt worden.

Die persönliche Anamnese der Schwangeren war unauffällig mit Status nach problemloser Spontangeburt eines gesunden Mädchens. Es bestand eine Konsanguinität der Eltern (Cousine der Kindsmutter ist die Mutter des Kindsvaters), im Übrigen unauffällige Familienanamnese.

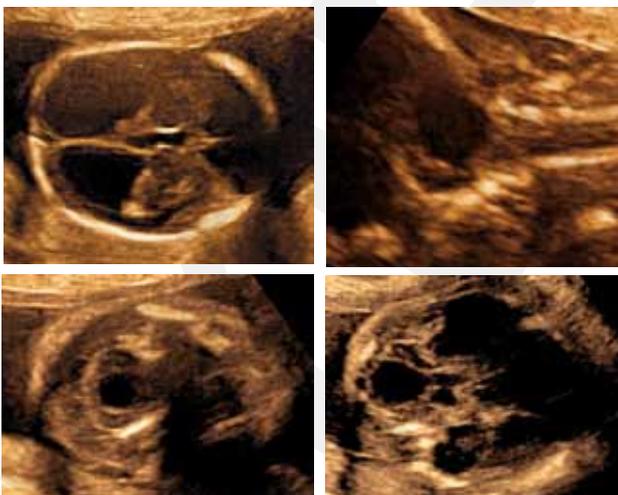


Abb. 1: Sonographischer Befund bei 21 + 1 SSW. Weite Seitenventrikel, zystische Raumforderung in der hinteren Schädelgrube, hypoplastischer Vermis cerebelli.



Dr. med. Christian Haslinger
Zürich

Sonographische Befunde 21+1 SSW

Es zeigte sich ein zeitgerechter männlicher Fet mit

- ▶ Ventrikulomegalie beidseits (Seitenventrikel links 14.6 mm, rechts 17.2 mm)
- ▶ zystische Raumforderung in der hinteren Schädelgrube von 11x11 mm sowie
- ▶ hypoplastischer Vermis cerebelli

Damit Verdacht auf Dandy-Walker-Malformation (Abb. 1), übrige Sonomorphologie unauffällig.

MRT und Genetik

Zur weiteren Diagnostik erfolgten die Durchführung eines MRI sowie eine genetische Abklärung mittels Amniocentese. Im fetalen MRI bestätigten sich die sonographischen Befunde (Abb. 2). Es wurde eine grosse hintere Schädelgrube mit zystischer Veränderung in Kontinuität zum vierten Ventrikel, ein dysplastischer, fehlrotierter Vermis cerebelli sowie ein Hydrozephalus beschrieben mit der Diagnose einer Dandy-Walker-Malformation.

Die Molekulare Karyotypisierung («Array-CGH») ergab keine relevanten Aberrationen. Auffallend waren jedoch die langen Homozygotieregionen im Sinne der parentalen Blutsverwandtschaft.

Kinderneurologische Beurteilung und Prognoseeinschätzung

Die Entwicklungsprognose bei isolierter Dandy-Walker-Malformation (DWM) ohne übergeordnetes Syndrom und ohne schwere

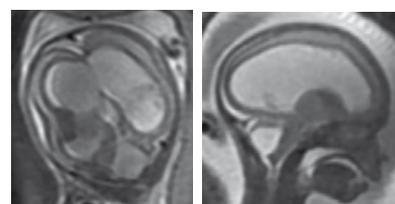


Abb. 2. Fetales MRI bei 21+1 SSW. Dysplastischer Vermis cerebelli, zystische Veränderung in der grossen hinteren Schädelgrube in Kontinuität zum vierten Ventrikel und Hydrocephalus kommen zur Darstellung.

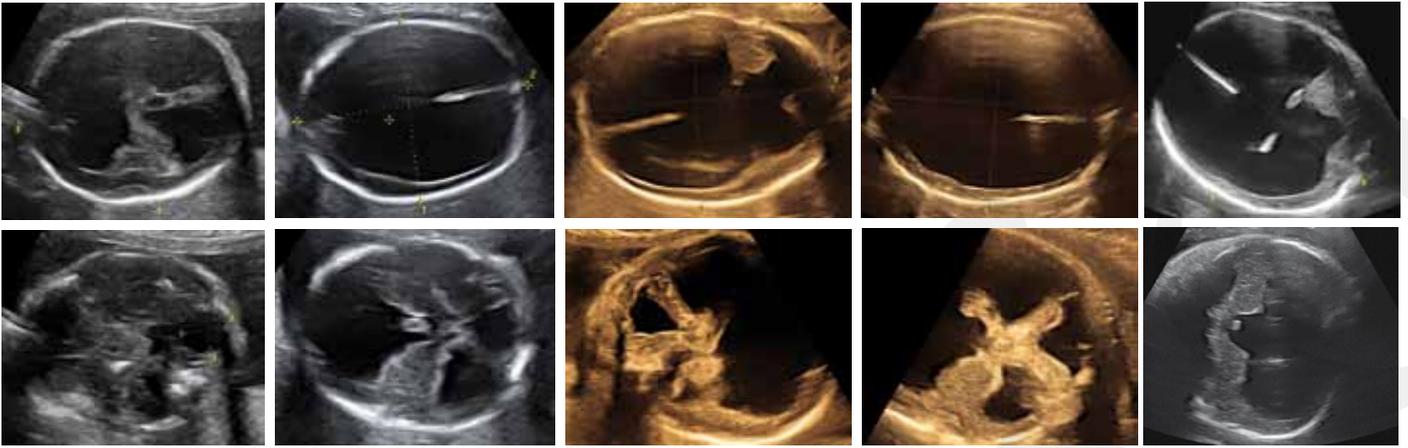


Abb. 3. Sonographischer Verlauf bei 23+3, 26+2, 28+3, 34+0 und 36+0 SSW.

Chromosomenanomalie lässt ein weites Spektrum für die spätere Entwicklung. Circa ein Drittel der Kinder mit DWM haben eine normale kognitive Entwicklung (6,7) während die übrigen zwei Drittel eine geistige Entwicklungsstörung zeigen – dies vor allem in der Gruppe mit zusätzlicher Hirnfehlbildung oder Fehlrotation des Kleinhirnwurmes wie im vorliegenden Fall. Zusätzlich zur geistigen Behinderung können in 40% auch die Feinmotorik, in 25% die Sprachentwicklung sowie das Sprachverständnis gestört sein. Ein Viertel der Patienten mit DWM entwickelt eine Epilepsie (8).

Bei Zunahme der Ventrikulomegalie ist postpartal eine Shunt-Einlage erforderlich. Üblicherweise ist die Neugeborenenperiode für Kinder mit DWM sonst unauffällig. Es sind jedoch auch Fälle von Neugeborenen mit Apnoen oder Krampfanfällen bekannt, weshalb die Entbindung jedenfalls an einem Zentrum mit neonatologischer Intensivversorgung erfolgen sollte.

Die Patientin wurde ausführlich informiert, sowohl über Förderungsmöglichkeiten als auch über die in diesem Fall hohe Wahrscheinlichkeit einer dauerhaften kognitiven Beeinträchtigung, und entschied sich für das Fortsetzen der Schwangerschaft.

Weiterer pränataler Verlauf

Es zeigt sich eine deutliche Zunahme des Hydrocephalus durch die beidseitige Hirnseitenventrikelerweiterung (Abb. 3 und 4). Aufgrund des geschätzten Kopfumfangs von 44 cm erfolgt anstatt der anvisierten Spontangeburt eine primäre Sectio caesarea bei bereits 36+4 SSW.

Postpartaler Verlauf

Gute Primäradaption des Neugeborenen. Massiver Hydrocephalus mit Kopfumfang von 44.5 cm. Sehr weite, nicht gespannte Fontanellen. Das Kind konnte den Kopf nicht selber umlagern. Initial normaler Tonus, im Verlauf wechselnde Phasen von symmetrisch schlaffem und etwas erhöhtem Extremitätentonus.

Es erfolgte eine Verlegung ins Kinderspital Zürich zur Einlage eines ventrikulo-peritonealen Shunts. Im MRI zwei Wochen postpartum wurde ein ausgeprägter Hydrocephalus internus supratentoriell mit bekannter Dandy-Walker-Malformation beschrieben. Zusätzlich fanden sich Parenchymschmälerungen parieto-occipital beidseits, mit lokal vollständigem Cortexverlust paramedian rechts und multiplen subependymalen Heterotopien.

Eine Entwicklungskontrolle zwei Monate postpartum ergab einen weiterhin eindrücklichen, sich jedoch langsam der 97. Perzentile annähernden Hydrocephalus mit anhaltender Tonusdysregulation und motorischer Entwicklungsverzögerung. Die tatsächliche

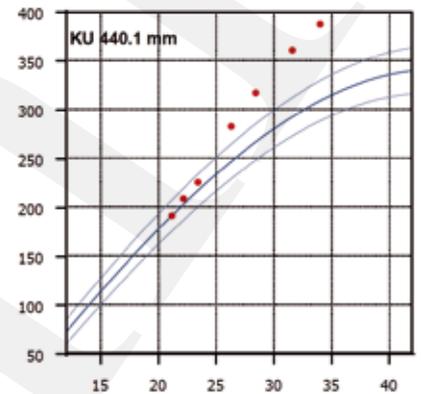


Abb. 4: Perzentilenverlauf fetaler Kopfumfang

weitere Entwicklung kann erst nach dem zweiten Lebensjahr eingeschätzt werden.

Kommentar

Bei der Dandy-Walker-Malformation handelt es sich zumeist um eine sporadische Fehlbildung (nicht vererbt). Die Inzidenz wird unterschiedlich angegeben und liegt bei bis zu 1:5000 (9). Auch wenn Fehlbildungen der hinteren Schädelgrube schon ab 12–14 SSW sonographisch gut erkennbar sind, sollte vor Diagnosestellung die normale Entwicklung des Kleinhirns beachtet werden, welche erst bei 16–20 SSW als abgeschlossen gilt. Vor diesem Zeitraum ist ein Spalt in der Cisterna magna als physiologisch zu betrachten, weshalb die Diagnose der Vermis-Agenesie nicht vor 18 SSW gestellt werden kann und jedenfalls bei 20 SSW bestätigt werden sollte (10).

Das Rezidivrisiko für das Auftreten einer DWM sollte von einem Medizinischen Genetiker mit der Patientin besprochen werden und hängt von den Ergebnissen der erfolgten genetischen Abklärungen ab. Bei isolierter DWM wird ein empirisches Rezidivrisiko von 1–5% angegeben (11). Sollte die DWM im Rahmen übergeordneter Syndrome (wie Coffin-Siris, Aicardi, Meckel-Gruber) oder assoziierter Chromosomenstörungen (wie Trisomien 13 oder 18) auftreten, richtet sich das Wiederholungsrisiko entsprechend nach dem Risiko der assoziierten genetischen Störung.

Dr. med. Christian Haslinger

Klinik für Geburtshilfe Universitätsspital Zürich
Rämistrasse 100, 8091 Zürich
christian.haslinger@usz.ch

Literatur

1. Niesen CE. Malformations of the posterior fossa: current perspectives. *Semin Pediatr Neurol.* 2002 Dec;9(4):320–34.
2. Nyberg DA, Cyr DR, Mack LA, Fitzsimmons J, Hickok D, Mahony BS. The Dandy-Walker malformation prenatal sonographic diagnosis and its clinical significance. *J Ultrasound Med Off J Am Inst Ultrasound Med.* 1988 Feb;7(2):65–71.
3. Chen FP, Chu KK. Prenatal diagnosis of Dandy-Walker malformation: report of a case. *J Formos Med Assoc Taiwan Yi Zhi.* 1994 Dec;93(11-12):967–70.
4. Estroff JA, Scott MR, Benacerraf BR. Dandy-Walker variant: prenatal sonographic features and clinical outcome. *Radiology.* 1992 Dec;185(3):755–8.
5. Robinson AJ, Goldstein R. The cisterna magna septa: vestigial remnants of Blake's pouch and a potential new marker for normal development of the rhombencephalon. *J Ultrasound Med Off J Am Inst Ultrasound Med.* 2007 Jan;26(1):83–95.
6. Kölbl N, Wisser J, Kurmanavicius J, Bolthausen E, Stallmach T, Huch A, et al. Dandy-walker malformation: prenatal diagnosis and outcome. *Prenat Diagn.* 2000 Apr;20(4):318–27.
7. Bolduc M-E, Limperopoulos C. Neurodevelopmental outcomes in children with cerebellar malformations: a systematic review. *Dev Med Child Neurol.* 2009 Apr;51(4):256–67.
8. Gerszten PC, Albright AL. Relationship between cerebellar appearance and function in children with Dandy-Walker syndrome. *Pediatr Neurosurg.* 1995;23(2):86–92.
9. Parisi MA, Dobyns WB. Human malformations of the midbrain and hindbrain: review and proposed classification scheme. *Mol Genet Metab.* 2003 Oct;80(1-2):36–53.
10. Phillips JJ, Mahony BS, Siebert JR, Lalani T, Fligner CL, Kapur RP. Dandy-Walker malformation complex: correlation between ultrasonographic diagnosis and post-mortem neuropathology. *Obstet Gynecol.* 2006 Mar;107(3):685–93.
11. Murray JC, Johnson JA, Bird TD. Dandy-Walker malformation: etiologic heterogeneity and empiric recurrence risks. *Clin Genet.* 1985 Oct;28(4):272–83.