

Crises epilépticas convulsivas e malformação de Dandy-Walker no adulto: relato de caso

Seizures and the Dandy-Walker malformation in adulthood: a case report

Anderson Ferreira Leite¹, Antônio Osvaldo de Freitas Júnior¹, Nilton Alves de Rezende²

RESUMO

A síndrome de Dandy-Walker é uma malformação cerebral caracterizada por hipoplasia ou agenesia do vérmis cerebelar e dilatação do quarto ventrículo, com formação cística na fossa posterior. O diagnóstico é realizado, na maioria dos casos, no período pré-natal ou na primeira infância, decorrente de anormalidades no desenvolvimento fetal ou de sinais e/ou sintomas de hidrocefalia. Raros casos assintomáticos são descritos no adulto, quase sempre diagnosticados casualmente a partir de exames de imagem. O paciente descrito neste relato foi diagnosticado com a malformação de Dandy-Walker aos 16 anos de idade após apresentar crises epilépticas convulsivas generalizadas como possível manifestação clínica da doença.

Palavras-chave: Síndrome de Dandy-Walker; Sistema Nervoso Central/anormalidade; Encefalopatias; Convulsões.

¹ Acadêmicos da Faculdade de Medicina da UFMG
² Professor Associado do Departamento de Clínica Médica da Faculdade de Medicina da UFMG

ABSTRACT

The Dandy-Walker syndrome is a congenital abnormality of the central nervous system marked by failure of the midline structures of the cerebellum to develop, dilation of the fourth ventricle and upward displacement of the transverse sinuses. Most patients with this syndrome usually are diagnosed with hydrocephalus in pediatric age associated with papilledema, ataxia, gait disturbances, nystagmus, and intellectual compromise. This syndrome is rarely diagnosed in adulthood without symptoms. This paper describes a case of the Dandy-Walker malformation in a young adult aged 16 who presented generalized seizure as possible clinical manifestation of the disease.

Key words: Dandy-Walker Syndrome; Central Nervous Diseases/abnormalities; Brain Diseases; Seizures.

INTRODUÇÃO

Foi descrita a hidrocefalia associada a cisto da fossa cerebral posterior e hipoplasia do vérmis cerebelar inicialmente por Sutton, em 1887. Dandy e Blackfan reconheceram esta tríade como entidade clínica, em 1914, relacionada à atresia dos forames de Luschka (abertura lateral do quarto ventrículo) e Magendie (abertura medial do quarto ventrículo). Em 1954, Benda concluiu que representava uma anomalia complexa do desenvolvimento cerebelar e denominou-a de síndrome de Dandy-Walker¹ (SDW).

O processo de desenvolvimento das estruturas da fossa cerebral posterior constituiu-se na base para as malformações cerebelares. Essas estruturas se aprimoram

Recebido em: 28/03/2007
Aprovado em: 06/08/2008

Instituição:

Trabalho realizado no Ambulatório de Clínica Médica, Disciplina Medicina Geral de Adultos II da Faculdade de Medicina da UFMG.

Endereço para correspondência:

Professor Nilton Alves de Rezende
Departamento de Clínica Médica FM-UFMG
Av. Professor Alfredo Balena, 190, 4º andar
B: Santa Efigênia,
Belo Horizonte, MG, Brasil
CEP-30-130-100
Email narezende@medicina.ufmg.br

precocemente no período neonatal até os primeiros anos pós-natais, deixando o cerebelo vulnerável a largo espectro de condições patogênicas em seu desenvolvimento. A patogenia da SDW é controversa, aceita-se com mais frequência que decorra de falha na formação dos forames de Luschka e Magendie durante o quarto mês de vida intrauterina, o que promove abaulamento cístico do quarto ventrículo associado à agenesia ou hipoplasia do vermis cerebelar. As alterações genéticas dessa síndrome foram mapeadas no cromossomo 13q32.2-33.2, região em que se encontram os genes ZIC2 e ZIC5, relacionados a várias malformações do sistema nervoso central.²

A incidência da SDW é de aproximadamente 1:30.000 nascimentos³ e alguns estudos mostram ocorrência de malformações em outros órgãos em 70% dos pacientes.⁴ As suas características básicas decorrem de hipoplasia ou agenesia do vermis cerebelar, dilatação do quarto ventrículo em continuidade com cisto da fossa posterior e, geralmente, hidrocefalia.⁵ O diagnóstico é realizado na maioria das vezes no período pré-natal ou na primeira infância em decorrência de sinais e/ou sintomas de hidrocefalia, sendo descritos também retardo mental, convulsões, ataxia cerebelar e atraso no desenvolvimento psicomotor.⁵ Descreve-se neste trabalho um adulto que apresentou crises epilépticas convulsivas em associação à SDW.

RELATO DO CASO

Paciente masculino, com 16 anos de idade, estudante, natural e procedente de Jussari-BA, encaminhado para atendimento no Ambulatório de Clínica Médica Carmo-Sion em Belo Horizonte para tratamento de crises epilépticas convulsivas iniciadas há três meses. As crises duravam aproximadamente 10 a 15 minutos, sendo acompanhadas de movimentos tônico-clônicos de membros e sialorreia, sem perda de controle de esfíncteres. Ressaltaram-se, ainda antes e após as crises, amnésia e confusão mental, respectivamente. Encontrava-se em uso de fenobarbital, 100 mg BID, mas continuava apresentando crises convulsivas. Descrevia história de febre reumática na infância, mas sem manifestações clínicas dessa doença no dia da consulta. O exame neurológico era normal, sem sinais focais nem evidências de hipertensão intracraniana ao exame do fundo de olho. Ausência de alterações nos demais aparelhos e sistemas. O eletro-

encefalograma (EEG) mostrou ondas lentas esparsas. Foi prescrita carbamazepina 400 mg/dia.

As queixas em seu retorno, 10 dias após a primeira consulta, foram de discreto tremor fino e intermitente, de curta duração, localizado nas extremidades dos membros superiores, e ausência de novas crises convulsivas. A tomografia computadorizada cerebral evidenciou dilatação cística do quarto ventrículo, em comunicação com a cisterna magna pela ausência do vermis cerebelar. Esses achados são compatíveis com malformação de Dandy-Walker.

DISCUSSÃO

A síndrome de Dandy-Walker é uma malformação do sistema nervoso central de natureza genética⁵, relativamente rara. O diagnóstico é feito por ressonância magnética ou tomografia computadorizada fetal⁶ ou na primeira infância, quando mais de 90% dos pacientes apresentam as suas manifestações clínicas decorrentes, principalmente, de hidrocefalia e hipertensão intracraniana, sintomatologia cerebelar e atraso no desenvolvimento psicomotor.⁵ A maioria dos pacientes sobrevive e pode chegar à vida adulta relativamente sem sintomas, quando devidamente tratados, e sem outras comorbidades, principalmente malformações cerebrais ou extracerebrais. São raros, entretanto, os casos em que o diagnóstico é feito após a primeira infância. Os pacientes apresentam, quase sempre, manifestações cerebelares ou de hipertensão intracraniana, quando o diagnóstico é tardio.⁷ Neste relato o paciente permaneceu assintomático por 16 anos e não apresentava as características clínicas mais frequentes da malformação de Dandy-Walker, o que o torna uma exceção.

As crises epilépticas, convulsivas ou não-convulsivas, são descritas como manifestações clínicas da SDW em pacientes com hidrocefalia. Não foi demonstrada, entretanto, relação etiológica direta entre as suas malformações cerebrais e a epilepsia. As crises epilépticas convulsivas podem estar associadas à grande variedade de causas. A única associação constatada em adulto entre crises epilépticas convulsivas e SDW foi referida por Lancu *et al.*⁸, em 1996. Os autores verificaram posteriormente que não se tratava de crise epilética convulsiva verdadeira, mas de transtorno conversivo. O diagnóstico de epilepsia convulsiva foi realizado sem dificuldade com base no quadro clínico. As malformações da SDW podem

estar relacionadas com o desenvolvimento de crises convulsivas, entretanto, não foi possível estabelecer com segurança no paciente desta avaliação, pela associação etiológica entre essas entidades.

REFERÊNCIAS

1. Michael NHM, Malamud MCN, William G, Ellis MD. The Dandy-Walker syndrome - a clinicopathological study based on 28 cases. *Neurology*. 1972; 22:771-80.
2. Ballarati L, Bonati MT, Gimelli S, Maraschio P, Finelloi P, Giglio S. 13q Deletion and central nervous system anomalies: further insights from karyotype-phenotype analyses of 14 patients. *J Med Genet*. 2007; 44(1):e60.
3. Kontopoulos E, Bornick P, Quintero R. Dandy-Walker Syndrome: insight into a possible etiological mechanism. *SMFM Abstracts*. 2006.
4. Ewald O, Scremin F, Busch F, Hertwig RV. Ocular alterations in a pediatric patient with Dandy-Walker malformations: case report. *Arq Bras Oftalmol*. 2006; 69:97-9.
5. Notaridis G, Ebbing K, Giannakopoulos P, Bouras C, Kövari E. Neuropathological analysis of an asymptomatic adult case with Dandy-Walker variant. *Neuropathol Appl Neurobiol*. 2006; 32:344-50.
6. Klein O, Pierre-Kahn A, Boddaert N, Parisot D, Brunelle F. Dandy-Walker malformation: prenatal diagnosis and prognosis. *Childs Nerv Syst*. 2003; 19:484-9.
7. Osenbach RK, Menezes AH. Diagnosis and management of the Dandy-Walker malformation: 30 years of experience. *Pediatr Neurosurg*. 1992; 18:179-89.
8. Iancu I, Kotler M, Lauffer N, Dannon P, Lepkifker E. Seizures and the Dandy-Walker syndrome: a case of suspected pseudoseizures. *Psychother Psychosom*. 1996; 65:109-11.