

- G2, 34 anni. Concepimento spontaneo.
- Anamnesi personale, familiare e farmacologica muta.
- BMI pregravidico: 18.5
- **NIPT**: non eseguito

Test combinato

- **Attività cardiaca**: presente
- **FCF**: 172 bpm
- **CRL**: 64.7 mm
- **NT**: 2.5 mm
- **EG**: 12+5 g
- **Free bHCG**: 0.668 MoM
- **PAPP-A**: 0.28 MoM



Esito test combinato:

- alto rischio per T21 (1:95)
- alto rischio per T13 (1:27)

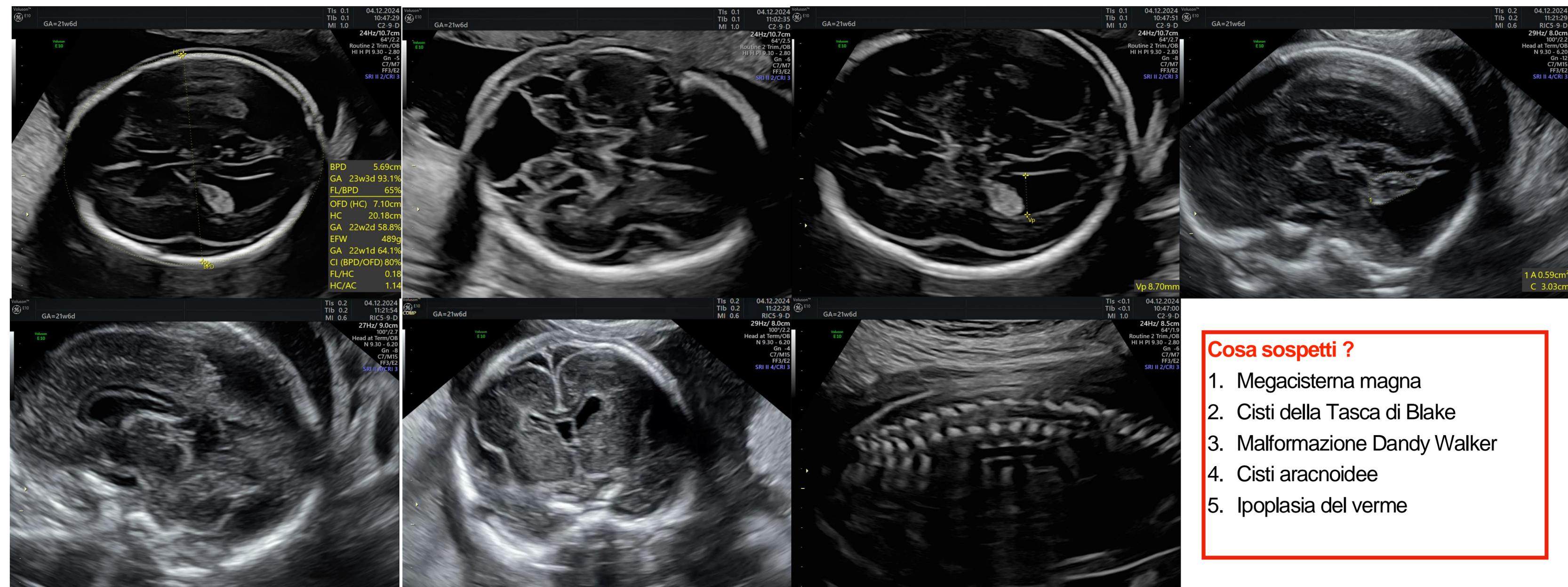
La paziente successivamente esegue:

- Esame diagnostico invasivo (amniocentesi a 16 + 5 g) con esito **normale** [46, XX; array CGH (1-22,X)x2]
- Ecografia di screening del II trimestre: **sospetta anomalia cistica della fossa cranica posteriore**



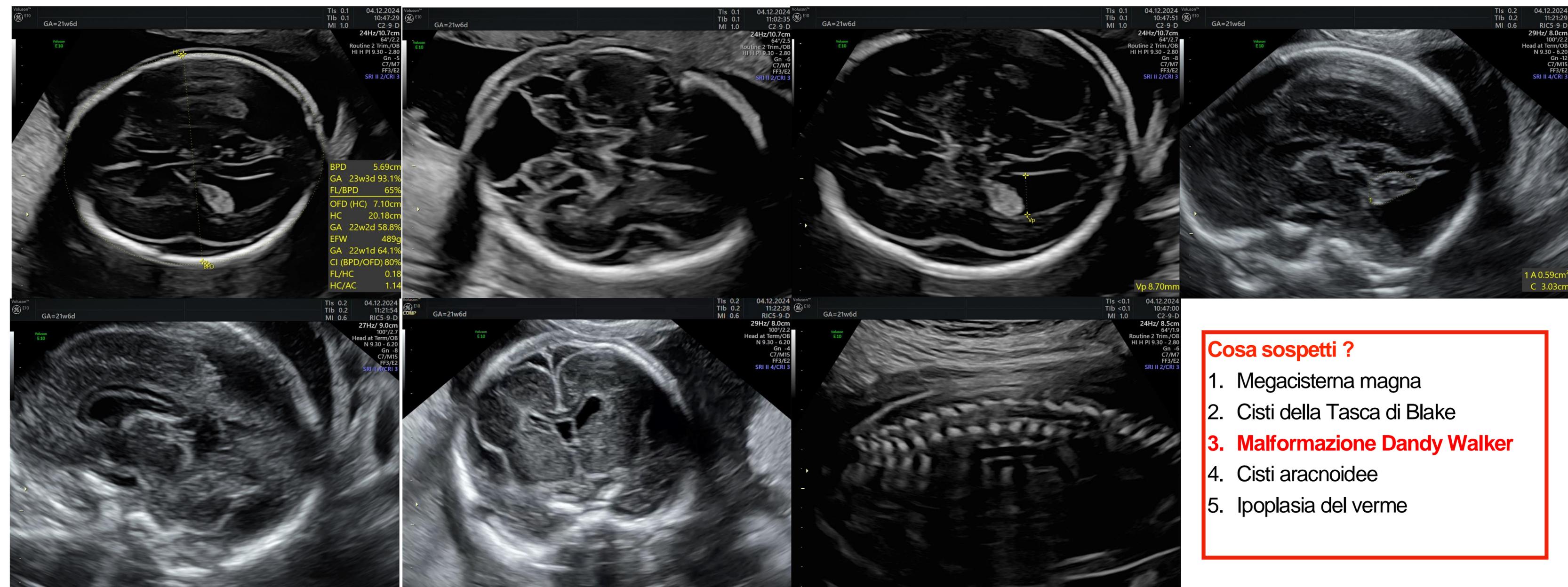
**INVIO A CENTRO DI RIFERIMENTO PER
NEUROSONOGRAFIA FETALE**

Neurosonografia fetale a 21+6 g in Centro di Riferimento



- Cosa sospetti ?**
1. Megacisterna magna
 2. Cisti della Tasca di Blake
 3. Malformazione Dandy Walker
 4. Cisti aracnoidee
 5. Ipoplasi del verme

Neurosonografia fetale a 21+6 g in Centro di Riferimento



- Cosa sospetti ?**
1. Megacisterna magna
 2. Cisti della Tasca di Blake
 - 3. Malformazione Dandy Walker**
 4. Cisti aracnoidee
 5. Ipoplasi del verme

Malformazione di Dandy Walker

La malformazione di Dandy-Walker (DWM) è una anomalia di tipo cistico della fossa cranica posteriore e si caratterizza, in scansione assiale trans-cerebellare, dalla presenza di una *apparente raccolta di liquido cerebrospinale a livello fossa cranica posteriore associata ad una apertura del 4° ventricolo posteriormente che risulta in apparente comunicazione con la cisterna magna*. La DMW solitamente si caratterizza inoltre da una elevazione del tentorio con un verme cerebellare di dimensioni ridotte ruotato verso l'alto.

- **Incidenza:** 1 su 25.000-30.000 nati vivi.
- **Eziopatogenesi:** È stato suggerito che la DWM possa essere considerata facente parte del gruppo di difetti di segnalazione mesenchimale-neuroepiteliale. La causa esatta della DMW rimane sconosciuta. Sebbene siano state segnalate diverse cause potenziali, come i disturbi mendeliani, le anomalie cromosomiche, le mutazioni sporadiche di singoli geni e i fattori ambientali (es. infezioni virali, abuso di alcol e diabete) le evidenze rimangono inconclusive.

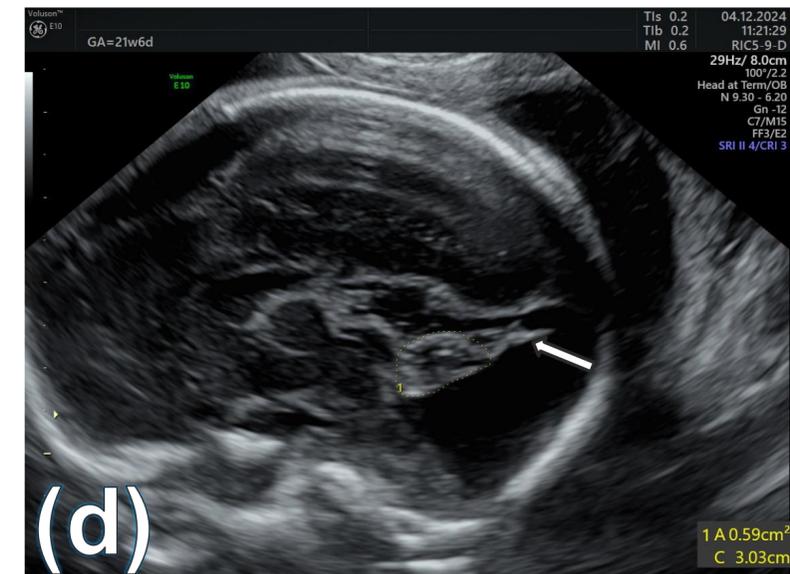
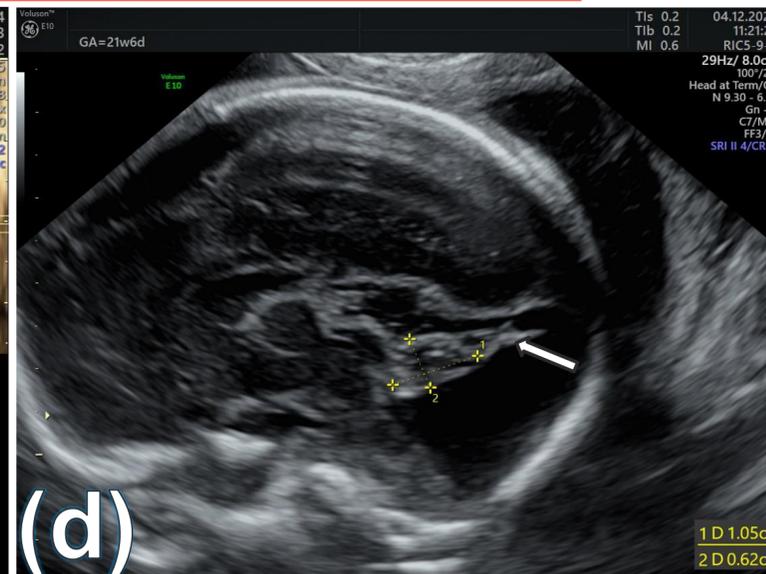
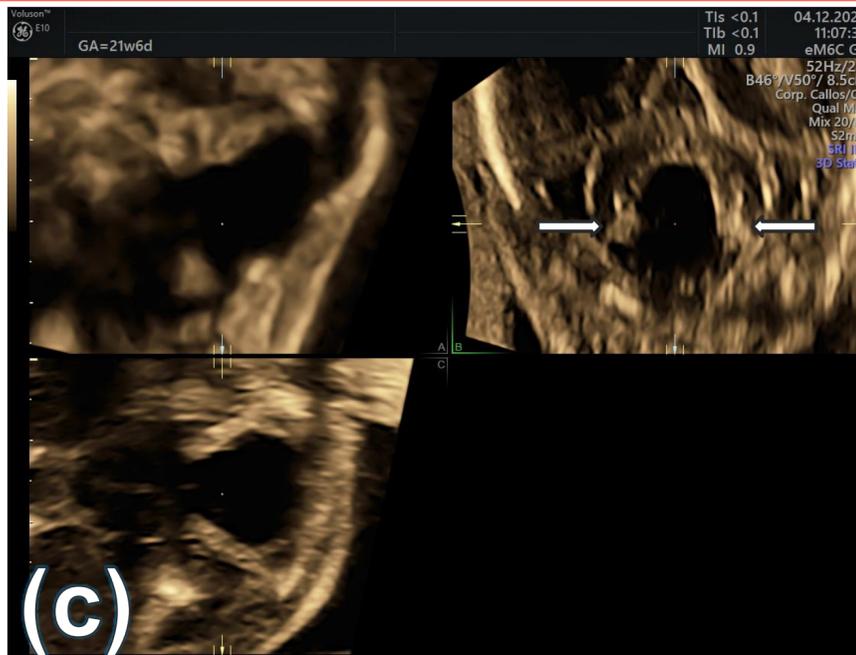
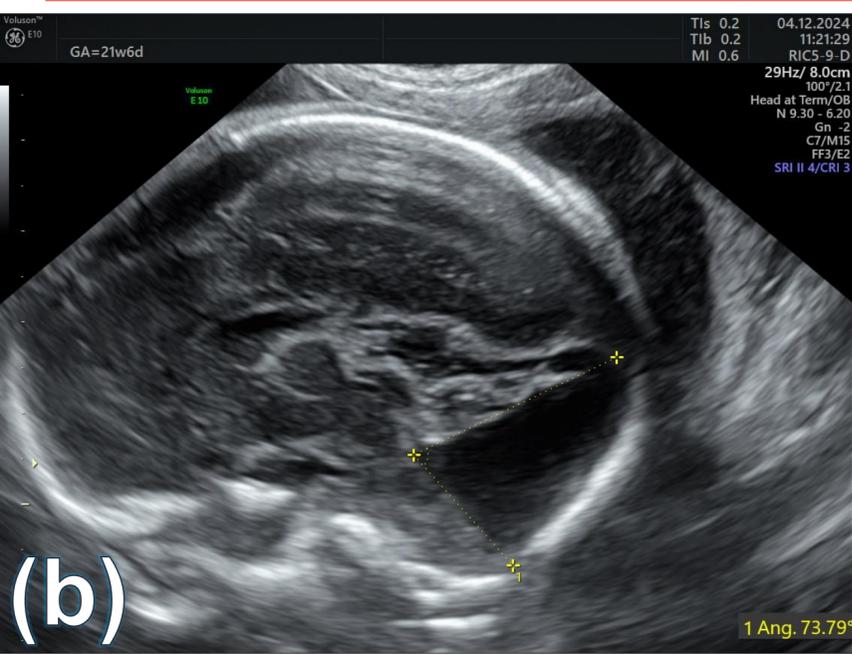
Fanno parte delle malformazioni cistiche della fossa cranica posteriore anche:

- cisti della tasca di Blake
- ipoplasia del verme cerebellare
- megacisterna magna
- cisti aracnoidea

La diagnosi differenziale delle varie malformazioni cistiche della fossa cranica posteriore può risultare complessa in epoca prenatale e la prognosi di queste condizioni è diversa.

Diagnosi ecografica prenatale:

- ✓ Sul piano assiale trans-cerebellare si osserva un 4° ventricolo che comunica con la cisterna magna che appare dilatata **(a)** - (reperto patologico dopo la 20° settimana di gestazione)
- ✓ Elementi ecografici aggiuntivi della DWM (su scansioni aggiuntive) che possono aiutare nella diagnosi differenziale con altre anomalie cistiche della fossa cranica posteriore (in particolare la *cisti della tasca di Blake* e l'*ipoplasia del verme*) sono:
 - Angolo tronco encefalico-verme (solitamente superiore a 45°) **(b)**
 - Posizione del plesso corioideo del 4° ventricolo (situato infero-lateralmente, lontano dal verme, ed esterno alla cisti) **(c)** – **white arrows**
 - Dimensioni del verme (dimensioni ridotte) **(d)** – vedi nomogrammi *Achiron R. Ultrasound Obstet Gynecol. 2004 Oct;24(5):506-10, Volpe P. Ultrasound Obstet Gynecol. 2023 Dec;62(6):875-881.*
 - Posizione della torcula/tentorio (spostata verso l'altro per la distensione della cisterna magna)
 - Tail sign **(d)** – **white arrow**



Possibilità di sospetto ecografico alla valutazione anatomia del 1° trimestre!

- ✓ Presenza di una distanza tronco encefalico-osso occipitale (BSOB) aumentata (**linea rossa**) e/o la presenza di soli due spazi anecogeni (*), piuttosto che tre, alla scansione sagittale mediana dell'estremo cefalico fetale attraverso la fontanella anteriore (scansione comunemente usata per la misurazione della translucenza nucale).



Diagnosi differenziale:

- ✓ **cisti della tasca di Blake:** verme di dimensioni normali, con una rotazione superiore solitamente inferiore ai 45°. Cisterna magna normale, torcula/tentorio normali. Plesso corioideo adiacente al margine inferiore del verme, all'interno della cisti.
- ✓ **ipoplasia del verme:** verme di dimensioni ridotte, non necessariamente ruotato superiormente. Cisterna magna e torcula/tentorio normali. Plesso corioideo adiacente al margine inferiore del verme.
- ✓ **megacisterna magna:** cisterna magna dilatata ma con cervelletto intatto e 4° ventricolo chiuso.

Esami di imaging integrativi prenatali:

- ✓ neurosonografia fetale per valutazione eventuali malformazioni associate a carico del SNC o segni ecografici di meccanismi non genetici di anomalie cerebellari (es. emorragia fossa cranica posteriore con fenomeni distruttivi del verme cerebellare)
- ✓ ecografia di riferimento per valutazione eventuali anomalie associate
- ✓ ecocardiografia fetale per valutazione eventuali cardiopatie congenite
- ✓ RMN encefalo fetale può essere considerata per conferma e miglior inquadramento diagnostico

Esami genetici invasivi:

- ✓ esame invasivo per cariotipo standard e array CGH (DWM si associa ad anomalie dei cromosomi)
- ✓ consulenza genetica per eventuali ulteriori accertamenti genetici (es. esoma per ricerca varianti genetiche patologiche)

Bibliografia:

- ✓ Pilu G, Visentin A, Valeri B. The Dandy-Walker complex and fetal sonography. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2000;16:115–117.
- ✓ Volpe P, Persico N, Fanelli T et al. Prospective detection and differential diagnosis of cystic posterior fossa anomalies by assessing posterior brain at 11-14 weeks. *Am J Obstet Gynecol MFM.* 2019 May;1(2):173-181.
- ✓ Malinger G, Lev D, Lerman-Sagie T. The fetal cerebellum. Pitfalls in diagnosis and management. *Prenat Diagn.* 2009;29:372– 380.
- ✓ Calabro F, Arcuri T, Jinkins JR. Blake's pouch cyst: An entity within the Dandy-Walker continuum. *Neuroradiology.* 2000;42:290–295.
- ✓ Cornips EM, Overvliet GM, Weber JW, et al. The clinical spectrum of Blake's pouch cyst: Report of six illustrative cases. *Childs Nerv Syst.* 2010;26:1057–1064.
- ✓ Zalel Y, Gilboa Y, Gabis L, et al. Rotation of the vermis as a cause of enlarged cisterna magna on prenatal imaging. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2006;27:490–493.
- ✓ Brodal A, Hauglie-Hanssen E. Congenital hydrocephalus with defective development of the cerebellar vermis (Dandy-Walker syndrome) clinical and anatomical findings in two cases with particular reference to the so-called atresia of the foramina of Magendie and Luschka. *J Neurol Neurosurg Psychiatry.* 1959;22:99–108.
- ✓ Aldinger KA, Timms AE, Thomson Z, et al. Redefining the etiologic landscape of cerebellar malformations. *Am J Hum Genet* 2019;105:606.
- ✓ Whitehead MT, Vezina G, Schlatterer SD, et al. Taenia-tela choroidea complex and choroid plexus location help distinguish Dandy-Walker malformation and Blake pouch cysts. *Pediatr Radiol* 2021;51:1457–70.
- ✓ Limperopoulos, C., Benson, C.B., Bassan, H et al. Cerebellar hemorrhage in the preterm infant: ultrasonographic findings and risk factors. *Pediatrics* 2005;116:717–724.
- ✓ Boddaert N, Klein O, Ferguson N, et al. Intellectual prognosis of the Dandy-Walker malformation in children: The importance of vermian lobulation. *Neuroradiology.* 2003;45:320–324.
- ✓ Volpe P, De Robertis V, Fanelli T et al. Impact of choroid plexus size in prenatal diagnosis of normal and abnormal closure of fourth ventricle. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2023 Dec;62(6):875-881.
- ✓ Kraiden Haratz, Karina, et al. "Anomalies of the Midbrain-Hindbrain." *Timor's Ultrasonography of the Prenatal Brain*, 4e Eds. Gustavo Malinger, et al. McGraw Hill Education, 2023.
- ✓ Paladini, Dario, and Paolo Volpe. *Ultrasound of congenital fetal anomalies: differential diagnosis and prognostic indicators.* CRC press, 2024.
- ✓ Whitehead MT, Barkovich MJ, Sidpra J et al. Refining the Neuroimaging Definition of the Dandy-Walker Phenotype. *AJNR Am J Neuroradiol.* 2022 Oct;43(10):1488-1493.