

KARINA PAWLACZYK¹, OLENIA BORYSEWICZ-SZUMIGAŁA²

Zespół Dandy-Walkera – opis przypadku

Dandy-Walker Syndrome – Case Report

¹ Katedra i Klinika Stomatologii Dziecięcej AM w Poznaniu

² SP ZOZ, Oddział Dziecięcy Szpitala w Szamotułach

Streszczenie

Zespół Dandy-Walkera należy do wrodzonych zaburzeń rozwojowych mózgu charakteryzujących się torbielowatym poszerzeniem komory IV oraz agenezją lub hipoplazją robaka mózgu. Nieprawidłowości te zwykle występują z wodogłowie oraz innymi zaburzeniami – zarówno układowymi, jak i ze strony centralnego układu nerwowego. Autorki przedstawiają przypadek 9-letniej dziewczynki z rozpoznanym zespołem Dandy-Walkera, z towarzyszącym wodogłowie, hipotonią mięśni, upośledzeniem umysłowym oraz licznymi innymi nieprawidłowościami. Na podstawie badania klinicznego oraz radiologicznego dokonują oceny zmian w narządzie żucia. Brak podstawowych funkcji układu stomatognatycznego, przewlekła farmakoterapia oraz zaniedbania higieniczne spowodowały zmiany patologiczne w obrębie jamy ustnej (**Dent. Med. Probl. 2005, 42, 1, 183–187**).

Słowa kluczowe: zespół Dandy-Walkera, zmiany w jamie ustnej.

Abstract

The Dandy-Walker syndrome represents a developmental disorder of the brain characterized by cystic deformity of fourth ventricle and agenesis, or hypoplasia of cerebellar vermis. These abnormalities are usually associated with hydrocephalus and other – systemic and CNS disorders. The authors report the case of a 9-year-old girl with a Dandy-Walker syndrome presented with hydrocephalus, muscular hypotonia, mental retardation and other congenital anomalies. On the basis of the clinical and radiological examination, the authors evaluate changes in the masticatory system. Lack of its physiological functions, pharmacotherapy and poor hygiene caused pathological changes in the oral cavity (**Dent. Med. Probl. 2005, 42, 1, 183–187**).

Key words: Dandy-Walker syndrome, changes in the oral cavity.

Zespół Dandy-Walkera należy do wrodzonych nieprawidłowości centralnego układu nerwowego z charakterystycznymi objawami w obrębie struktur tylnego dołu czaszki: torbielowatym poszerzeniem komory czwartej mózgu i (lub) okolicznych przestrzeni płynowych oraz hipoplazją bądź agenezją robaka mózgu. Wodogłowie bywa częstym objawem towarzyszącym tej jednostce chorobowej, ale nie jest kryterium diagnostycznym zespołu i nie rzadko występuje z dodatkowymi nieprawidłowościami zarówno ośrodkowego układu nerwowego, jak i zaburzeniami systemowymi lub zespołami wad.

Pierwsze wzmianki o nieprawidłowościach w obrębie o.u.n. w postaci wodogłowia, towarzyszącego torbieli tylnego dołu czaszki i hipoplazji robaka mózgu, pojawiły się w doniesieniach Sut-

tona z 1887 r. (cyt. wg 1). W 1914 r. Dandy i Blackfan sklasyfikowali powyższą triadę objawów jako zespół mający przyczynę w zamknięciu otworów stanowiących połączenie światła komory IV z jamą podpajęczynówkową (*foramina Luschkae et foramina Mangendie*). W 1942 r. Taggart i Walker potwierdzili powyższe doniesienia oraz zaznaczyli, że powstanie torbieli tylnego dołu czaszki, niedorozwój robaka mózgu oraz wodogłowie jest następstwem zaburzenia przepływu płynu mózgowo-rdzeniowego przez otwory komory IV. Dopiero Benda w 1954 r., wprowadzając termin zespół Dandy-Walkera, wysunął tezę o pierwotnym charakterze zaburzenia rozwojowego komory IV, odrzucając hipotezę o braku otworów Luschkae i Mangendie jako czynnika wywołującego tę nie-

prawidłowość. Liczne dodatkowe anomalie w obrębie twarzoczaszki, serca i kończyn wskazują na powstanie zespołu Dandy-Walkera między 6. a 7. tygodniem życia zarodkowego [1].

Patogeneza zespołu jednak nadal nie w pełni została poznana. Zróżnicowanie zmian patologicznych może świadczyć o różnorodności czynników etiologicznych wywołujących tę jednostkę chorobową. W patogeniezie zespołu główną rolę przypisuje się czynnikom środowiskowym oraz genetycznym [1]. Doniesienia z 2002 r. sugerują możliwość istnienia więcej niż jednego *locus* na chromosomie X, odpowiedzialnego za istnienie izolowanego zespołu, a Cazorla et al. [2] wskazują na tło genetyczne w przypadku chorych z zespołem Dandy-Walkera, któremu towarzyszą zaburzenia somatyczne.

Częstość występowania zaburzenia to 1 na 25000–30000 urodzeń, z częstszą frekwencją u dziewcząt [1, 3]. Chorują zwykle dzieci, choć istnieją również przypadki pojawienia się symptomów choroby w wieku dorosłym [3].

Ważnym kryterium diagnostycznym zespołu jest badanie USG głowy, zarówno u płodu, jak i u dziecka w okresie noworodkowym, a także u osoby dorosłej. Na jego podstawie można ocenić zmiany morfologiczne w obrębie struktur tylnego dołu czaszki. Różnorodność tych odchyleń jest bardzo duża; od bardzo subtelnych zmian w budowie robaka mózgu do masywnych torbali komory IV mózgu, współistniejących z powiększonym tylnym dołem czaszki, z prawie całkowitą atrofią tkanki mózgowej. Obraz kliniczny w tych przypadkach wykazuje pewną specyfikę w zależności od rozmiaru nieprawidłowości, zaburzeń towarzyszących oraz wieku, w którym ujawniła się wada. Zespoły rozpoznane w życiu płodowym zwykle dają gorsze rokowanie. Symptomy kliniczne w zdecydowanej większości przypadków pojawiają się w 1. roku życia (70%), a u pozostałych chorych zwykle przed upływem 3. roku życia (80%) [3]. Klasyczny zespół Dandy-Walkera jest skojarzony zwykle z różnego stopnia nasilonym wodogłowie, które może być nieobecne przy urodzeniu, lecz w 75% przypadków pojawia się przed upływem 3. miesiąca życia [4]. Częstość występowania wodogłowia dotyczy 85–90% chorych [3]. U dzieci poniżej 1. roku życia ponadto najczęściej obserwuje się wzrost ciśnienia śródczaszkowego, powiększenie obwodu głowy [3, 5], choć sporadycznie są również odnotowywane przypadki pacjentów z małym głowem [5]. U niektórych dochodzi do wydatnego uwypuklenia potylicy [6] lub rozejścia się szwów czaszki [3]. Powyżej 1. roku życia pojawia się dodatkowo opóźnienie psychomotoryczne, napady padaczki, a u starszych dzieci i osób dorosłych bóle głowy oraz zaburzenia chodzenia.

Istnieje duży odsetek (90%) innych nieprawidłowości związanych z zespołem Dandy-Walkera [3]. Do najczęstszych należą zaburzenia ze strony o.u.n. agenezja *corpus callosum*, *encephalocele*, zaburzenia słuchu oraz wzroku. Zwykle rodzaj objawów towarzyszących ze strony o.u.n. przesądza o stopniu upośledzenia umysłowego pacjentów. Liczne badania donoszą, że u 50% chorych jest spowodowane towarzyszącymi anomaliami ze strony o.u.n. [5], a nie hipoplazją lub zanikiem robaka mózgu czy powiększeniem komory mózgu [7]. Ważnym czynnikiem powodującym umysłowe upośledzenie chorych jest też długo trwające leczenie farmakologiczne oraz znacznie nasilone zaburzenia słuchu i wzroku. Do nierzadko pojawiających się nieprawidłowości i zaburzeń układowych należą anomalie budowy serca (tetralogia Fallota, defekt przegrody przedsionka serca, przetrwały otwór owalny), nerek czy układu kostnego (polidaktylia, syndaktylia, zaburzenia budowy kręgow). Wśród nieprawidłowości twarzoczaszki najczęściej wymienia się rozszczepy podniebienia, naczyniaki, niskie osadzenie małżowin usznych, hiperteloryzm [8, 9]. W piśmiennictwie jest odnotowywane również współistnienie zespołu Dandy-Walkera z innymi zespołami wad: Klippel-Feila, Coffin-Sirisa, *osteogenesis imperfecta*, *orofacialdigital*, Meckela-Grubera-Warburga oraz innymi, jak np. trisomia 8., 13., 18. pary chromosomów [8, 9].

Pacjenci z zespołem Dandy-Walkera wymagają wielospecjalistycznej opieki lekarskiej ze względu na wielorakie zaburzenia neurologiczne oraz nieprawidłowości wielonarządowe i układowe. Z powodu wodogłowia są poddawani operacji wszczepienia zastawek, mających na celu odprowadzenie płynu mózgowo-rdzeniowego oraz zmniejszenie ciśnienia śródczaszkowego. Opisano przypadki, gdzie odpowiednio wczesna interwencja chirurgiczna zapewniła prawidłowy rozwój intelektualny pacjentów [8], chociaż w przeważającej liczbie doniesień podkreśla się brak zależności między stosowaniem różnego typu zastawek umożliwiających odprowadzenie płynu mózgowo-rdzeniowego a rozwojem intelektualnym pacjentów [10]. Śmiertelność, zwłaszcza z powodu współistniejących zaburzeń rozwojowych, przede wszystkim ze strony o.u.n., wynosi 12–50% [5].

Opis przypadku

Pacjentka B. M., lat 9, została przyjęta do Kliniki Stomatologii Dziecięcej AM w Poznaniu w celu konsultacji stomatologicznej z powodu zaburzeń wyrzynania się zębów oraz obecności czynnej przetoki w obrębie wyrostka zębodołowego szczęki po stronie prawej. Dziecko było

w stanie ciężkim z powodu rozpoznanego zespołu Dandy-Walkera, wodogłowia wewnętrznego, zaniku mózgu, zespołu opuszkowego oraz mózgowego porażenia dziecięcego. Pacjentka jest dzieckiem z trzeciej ciąży o prawidłowym przebiegu, urodzona o czasie za pomocą cesarskiego cięcia wykonanego pilnie z powodu wypadnięcia pępowiny. W skali Apgar otrzymała 0 punktów. W wyniku podjętych działań resuscytacyjnych uzyskano po 40 minutach czynność serca i oddechu. Od okresu noworodkowego występują u pacjentki zaburzenia neurologiczne. W USG przeciemiennym głowy, wykonanym w pierwszej dobie życia, stwierdzono zbiornik płynu u podstawy mózgu w płaszczyźnie czołowej przy szczelinowatym układzie komorowym. Echostruktura mózgu wydawała się prawidłowa. W przeprowadzonych badaniach USG głowy stwierdzono jednak ognisko niedokrwienne w płacie skroniowym oraz poszerzenie układu komorowego. Z tego powodu dziecko konsultowano neurochirurgicznie. Nie zostało zakwalifikowane do zabiegu wszczęcia układu zastawkowego do o.u.n. ze względu na bardzo ciężki stan ogólny. Obecnie u dziecka stwierdza się porażenie wiotkie czterokończynowe, niewielkiego stopnia przykurcze w stawach palców dłoni, stawach łokciowych oraz skokowych, znaczne esowate skrzywienie boczne odcinka piersiowo-lędźwiowego kręgosłupa. Nie ma z nim kontaktu wzrokowego i słuchowego. Z powodu braku (od urodzenia) odruchu ssania i polykania jest karmione nadal wyłącznie przez sondę dożołądkową. W związku z przeciwwskazaniem do znieczulenia ogólnego odstąpiono od założenia gastrostomii przezskórnej. Dziewczynka wymaga bardzo częstego w ciągu doby odprowadzania wydzieliny śluzowej, gromadzącej się w jamie ustnej i gardle, co wykonuje matka za pomocą ssaka próżniowego lub gruszki gumowej. Z powodu nawracających zmian zapalnych w górnych i dolnych drogach oddechowych była wielokrotnie leczona ambulatoryjnie oraz na szpitalnym oddziale dziecięcym. Stosowane leki to: luminal, klonazepam, depakine. Matka poinformowała, że pierwsze zęby mleczne pojawiły się około 10. miesiąca życia, nie potrafiła jednak określić początku wyrzynania się pierwszych stałych zębów. Zgłosiła również, że zmiany rozrostowe dziąseł w obrębie wyrostków zębodołowych szczęk i błony śluzowej podniebienia nasiliły się przed trzema laty. Z wywiadu wynikało, że była to pierwsza wizyta dziecka u lekarza dentysty, gdyż dotychczas nie wymagało natychmiastowej interwencji stomatologicznej.

Badanie przedmiotowe

Dziecko w stanie ogólnie ciężkim, bez kontaktu, niechodzące, zostało przywiezione przez rodziców na wózek. Hipotonia mięśni uniemożliwiała chorej pionizację. U dziewczynki stwierdzono przykurcze mięśniowe w dystalnych częściach kończyn, głowa nieproporcjonalnie duża, drobna budowa ciała. W badaniu zewnątrzustnym wykazano znaczne powiększenie zarówno twarzowej, jak i mózgowej części czaszki w wymiarze strzałkowym, pionowym oraz w stosunku do płaszczyzny czołowej. Obwód głowy wynosił 56 cm. Szczególnie uwypuklony był obszar potylicy, który dodatkowo wraz z czołowym odcinkiem twarzoczaszki był znacznie powiększony w stosunku do płaszczyzny strzałkowej. Dziecko miało spłaszczony profil twarzy ze słabo uwypuklonym obszarem podoczodołowym, okolicę podnosową wysuniętą, wargę górną skróconą oraz wypchniętą nieznacznie ku przodowi, bruzdę wargowo-bródkową wygładzoną. Cofnięcie bródki do tyłu oraz jej obniżenie dodatkowo potęgowało wydłużenie twarzy w wymiarze pionowym. Skóra głowy była napięta, ze skąpym owłosieniem. Dziecko miało bladą twarz z wyraźną siatką podskórnych naczyń krwionośnych, mały nos ze słabo rozwiniętymi nozdrzami, gałki oczne szeroko rozstawione, powieki górne i dolne naprężone, dolne powieki w przyśrodkowym kącie oka wywinięte, uwidaczniające spojówkę, małżowiny uszne umieszczone nisko (ryc. 1). Jama ustna była ograniczona w przedniej części przez hipotoniczne wargi. Niedomknięta szpara ust potęgowała wyeksponowanie dziąseł w obrębie górnego i dolnego wyrostka zębodołowego oraz leżącego między nimi małego, kołkowatego języka. Błona śluzowa zarówno wyrostków zębodołowych, jak i podniebienia była bladoróżowa. Dziąsła o konsystencji zbitej i twardej, z cechami przerostu włóknistego, co spowodowało zatopienie zarówno zębów mlecznych, jak i stałych, dlatego na powierzchni wyrostków zębodołowych były widoczne tylko fragmenty koron lub powierzchnie żujące zębów bocznych: 16, 54, 64, 65, 26, 36, 75, 85, 46. Na policzkowej powierzchni wyrostka zębodołowego szczęki po stronie prawej było widoczne ujście czynnej przetoki z wydzielającą się ropą, której przyczyną okazał się rozchwiany pierwszy ząb trzonowy mleczny, tkwiący w rozpulchnionym dziąśle. W odcinku przednim górnego wyrostka zębodołowego były widoczne fragmenty koron zębów odpowiadające zębom mlecznym 51, 61, 62 oraz zęba stałego 21 wyrzynającego się przedsiolkowo w stosunku do wymienionych zębów przednich. Na powierzchni wargowej wyrostka zębodołowego szczęki po stronie prawej pojawiło się uwypu-



Ryc. 1. Fragment twarzy dziewczynki B. M.
Fig. 1. Face of the girl-patient B. M.



Ryc. 2. Jama ustna pacjentki B. M.
Fig. 2. Oral cavity of the patient B. M.



Ryc. 3. Podniebienie twarde u dziewczynki B. M.
Fig. 3. Hard palate of the patient B. M.

klenie odpowiadające fazie przederupcyjnej zęba 11. Tylko dolne zęby sieczne oraz lewy kieł mleczny (zęby 73, 32, 31, 41, 42) miały koronę kliniczną o długości nieodbiegającej od normy. Wszyst-

kie zęby były pokryte warstwą częściowo zmineralizowanej płytki bakteryjnej w kolorze żółtym, ściśle przylegającej do powierzchni szkliwa zębów. Próby jej usunięcia powodowały krwawienie zapalne zmienionych dziąseł. Na wyrostkach zębodołowych w miejscach odpowiadających umiejscowieniu koron zatopionych zębów było widoczne zgrubienie błony śluzowej, szczególnie widoczne w łuku górnym, co dodatkowo poszerzało wyrostki zębodołowe. Wyrostek zębodołowy górny w najszerszym miejscu miał grubość 27 mm (ryc. 2).

W celu potwierdzenia wyników badania klinicznego podjęto próbę wykonania zdjęcia pantomograficznego. Jednakże trudności w utrzymaniu głowy w pozycji pionowej w cefalostacie aparatu rentgenowskiego spowodowało, że wykonano tylko zdjęcia wewnątrzustne obrębu górnych zębów siecznych oraz miejsca lokalizacji przetoki. Badanie radiologiczne potwierdziło rozpoznanie postawione na podstawie badania klinicznego. Uwidoczniło obecność zarówno mlecznych zębów siecznych, jak i stałych. Zęby mleczne, chociaż nie wykazywały fizjologicznego rozchwiania, miały znacznie zresorbowane korzenie. Korony tych zębów tkwiły jedynie w obrębie rozpulchnionych dziąseł. Intensywny rozrost włóknisty dziąseł oraz błony śluzowej podniebienia spowodował obniżenie oraz zwężenie podniebienia z wyraźnie zaznaczonym głęboko zatapiającym się w głąb szwem podniebiennym. Obraz ten przypominał podniebienie obserwowane u chorych z rozszczepem, jednakże ciągłość tkanek była zachowana (ryc. 3). Na znaczne zwężenie podniebienia twardego wpłynął także brak fizjologicznego ucisku języka na sklepienie podniebienia. Spowodowało to jego obniżenie, co w następstwie wywołało opuszczenie żuchwy ku dołowi. Stało się to przyczyną zwiększonego napięcia tkanek miękkich policzków i wytworzyło dodatkowy ucisk na wyrostki zębodołowe szczęk od zewnątrz. Należy przypuszczać, że obniżenie języka w kierunku dna jamy ustnej przyczyniło się do wzrostu wyrostka zębodołowego żuchwy w wymiarze poprzecznym, mimo zaburzonej funkcji żucia. Podjęte postępowanie lecznicze polegało na usunięciu w znieczuleniu nasiękowym zębów mlecznych 51 i 61 oraz zęba 54. Następnie usunięto mechanicznie osad nazębny. Matkę pouczono, w jaki sposób należy dbać o higienę jamy ustnej dziecka.

Omówienie

Obraz zmian w obrębie narządu żucia obserwowany u pacjentki z zespołem Dandy-Walkera jest wypadkową działania takich niekorzystnych czynników, jak: zaburzenia podstawowych funkcji

układu stomatognatycznego, które zapewniają prawidłową funkcję i rozwój jamy ustnej, przewlekłej farmakoterapii oraz zaniedbań higienicznych. Przyczynę stanu dziąseł należy upatrywać w długotrwałej farmakoterapii zaburzeń neurologicznych, co dodatkowo przy niewystarczającej higienie jamy ustnej spotęgowało zmiany patolo-

giczne [11, 12]. Ze względu na ciężki stan ogólny dziecka nacisk powinien być położony na leczenie miejscowe. Zabiegi higieniczne, wykonywane zarówno w gabinecie lekarskim, jak i w domu, polegające na regularnym usuwaniu płytki nazębnej, przyczyniają się do zmniejszenia ryzyka wystąpienia stanów zapalnych przyzębia oraz próchnicy.

Piśmiennictwo

- [1] HIRSCH J. F., PIERRE-KAHN A., REINER D., SAINTE-ROCE C., HOPPE-HIRSCH E.: The Dandy-Walker malformation: a review of 40 cases. *J. Neuro-Surg.* 1984, 61, 515-522.
- [2] CAZRLA C., VERDU A., FELIX V.: Dandy-Walker malformation in an infant with tetrasomy 9p. *Brain Dev.* 2003, 25, 220-223.
- [3] OSENBACH R. K., MENEZES A. H.: Diagnosis and management of Dandy-Walker malformation: 30 years of experience. *Pediatr. Neurosurg.* 1992, 18, 179-189.
- [4] BARKOVICH A. J., KUOS B. O., NORMAN D., EDWARDS M. S.: Revised classification of posterior fossa cysts and cystlike malformations based on the results of multiplanar MR imaging. *AJNR* 1989, 10, 977-988.
- [5] HUTTER C., BAIERL P., RING-MROZIK E., MULLER M.: The Dandy-Walker syndrome. *Z. Kinderchir.* 1990, 34, Suppl. 1, 14-15.
- [6] TAL Y., FREIGANG B., DUNN H. G., DURITY F. A., MOYES P. D.: Dandy-Walker syndrome: analysis of 21 cases. *Dev. Med. Child. Neurol.* 1980, 22, 189-201.
- [7] RUSS P. D., PRETORIUS D. H., JOHNSON M. J.: Dandy-Walker syndrome; a review of fifteen cases evaluated by prenatal ultrasonography. *Am. J. Obstet. Gynecol.* 1989, 161, 401-406.
- [8] BINDAL A. K., STORRS B. B., MCLONE D. G.: Management of Dandy-Walker Syndrome. *Pediatr. Neurosurg.* 1990-91, 16, 163-169.
- [9] ESTROFF J. A., SCOTT M. R., BENACERRAF B. R.: Dandy-Walker variant: prenatal sonographic features and clinical outcome. *Radiology* 1992, 185, 755-758.
- [10] GERSZTEN P. C., ALBRIGHT A. L.: Relationship between cerebellar appearance and function in children with Dandy-Walker Syndrome. *Pediatr. Neurosurg.* 1995, 23, 86-92.
- [11] BOROWICZ-ANDRZEJEWSKA E.: Stan przyzębia dzieci leczonych przewlekłe preparatami przeciwpadaczkowymi. *Pozn. Stomat.* 1998, 133-135.
- [12] BOROWICZ-ANDRZEJEWSKA E., BORYSEWICZ-LEWICKA M.: Frequency of gingival hyperplasia in children treated for epilepsy. Reprinted from 3rd European Congress of Epitology, Warsaw, May, 1998, 24-29.

Adres do korespondencji:

Karina Pawlaczyk
Katedra i Klinika Stomatologii Dziecięcej AM
ul. Bukowska 70
60-189 Poznań
tel.: +48 61 854 70 58
fax: +48 61 854 70 59

Praca wpłynęła do Redakcji: 28.10.2004 r.

Po recenzji: 21.11.2004 r.

Zaakceptowano do druku: 21.11.2004 r.

Received: 28.10.2004

Revised: 21.11.2004

Accepted: 21.11.2004