

Dandy Walker Variant pada Onset DewasaSony Sutrisno¹, Rahmad Mulyadi²¹Staf Pengajar Bagian Radiologi Fakultas Kedokteran Universitas Kristen Krida Wacana²Bagian Radiologi RSUPN Cipto Mangunkusumo

Alamat Korespondensi: sonysutrisno0912@gmail.com

Abstrak

Dandy Walker Variant didefinisikan sebagai suatu kelainan kongenital dengan karakteristik dilatasi kistik ventrikel IV, hipoplasia vermis serebelum tanpa disertai dengan pembesaran fossa posterior. Dilaporkan bahwa seorang laki-laki berusia 39 tahun dengan keluhan utama kejang disertai gangguan penglihatan dan hilangnya ingatan, yang dengan didahului adanya trauma pada kepala sembilan bulan sebelumnya. Pada pemeriksaan dengan *Computed Tomography scan (CT scan)* dan *Magnetic Resonance Imaging (MRI)*, didapatkan adanya hipoplasia vermis serebelum, ventriculomegali, dan dilatasi kistik ventrikel IV, sehingga diagnosis *Dandy Walker Variant* onset dewasa ditegakkan. Pada umumnya, gejala *Dandy Walker* timbul pada masa kanak-kanak karena merupakan kelainan kongenital, tetapi pada beberapa kasus onset dapat terjadi pada orang dewasa dengan adanya pencetus, salah satunya adalah trauma.

Kata kunci : *Dandy Walker Variant, onset dewasa****Adult-onset of Dandy Walker Variant*****Abstract**

Dandy Walker Variant is defined as a congenital disorder with characteristics such as cystic dilatation of the fourth ventricle, hypoplasia of the cerebellar vermis without enlargement of the posterior fossa. We reported a 39 year old male who had seizures, visual disturbances and loss of memory, which was preceded previously by the occurrence of trauma to the head nine months before. On CT scan and MRI examinations, we documented cerebellar vermis hypoplasia, ventriculomegaly and cystic dilatation of forth ventricel, hence confirming the diagnosis of adult-onset of Dandy Walker Variant. In general, the symptoms of Dandy Walker arise in childhood because it is a congenital aberration. But in some cases onset may occur in adults with some triggers, one of which is trauma.

Key words : *Dandy Walker Variant, adult onset***Pendahuluan**

Dandy Walker merupakan kelainan yang sangat jarang dijumpai, dengan estimasi insiden 1:30.000 kelahiran hidup. *Dandy Walker* merupakan kelainan kongenital pada perkembangan rhombencefalon dengan gangguan pembentukan vermis serebelum, dilatasi kistik ventrikel IV, dan pembesaran fossa posterior.^{1,2}

Untuk menegakkan diagnosis *Dandy Walker*, pemeriksaan radiologi memiliki

peranan yang penting. Modalitas yang dapat digunakan adalah CT scan dan MRI.

Laporan Kasus

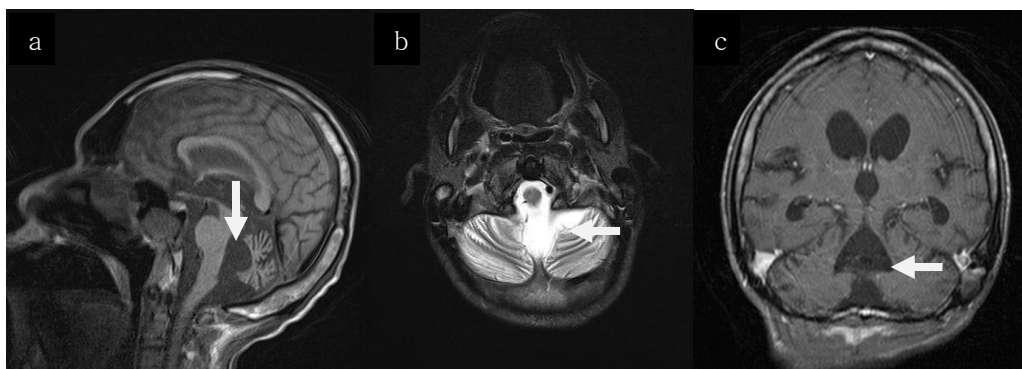
Pada tanggal 27 Juni 2013, seorang laki-laki, berusia 39 tahun, masuk ke rumah sakit dengan keluhan kejang. Pada bulan Oktober 2012, pasien mengalami kecelakaan lalu lintas, dengan trauma pada kepala sisi depan. Pasien mengatakan tidak terdapat keluhan pada saat itu. Satu bulan setelahnya, pasien mengeluh

adanya gangguan penglihatan pada kedua mata yang dirasakan semakin lama semakin buram. Pada bulan Februari 2013, pasien mengeluh sering merasa lemas dan seperti akan jatuh. Pada bulan April 2013, pasien sempat mengalami kejang, dan dibawa ke instalasi gawat darurat (IGD). Di IGD pasien hanya diberikan obat kejang lalu diobservasi. Bulan Mei 2013, pasien sudah tidak dapat berjalan dan tidak dapat melihat. Kemudian pada bulan Juni 2013, pasien sering berbicara tidak jelas, berteriak-teriak, dan lupa nama istri. Satu minggu sebelum masuk rumah sakit (SMRS), pasien demam, terlihat sering memegang

kepala dan mengerang. Kemudian beberapa jam SMRS, pasien mengalami kejang untuk pertama kali dan dibawa ke Rumah Sakit Cipto Mangunkusumo (RSCM). Pada pemeriksaan di RSCM, didapatkan *Glasgow Coma Scale* (GCS) pasien E3M4V2, paresis nervus VII dextra, kekuatan motorik 2 pada seluruh ekstremitas. Pemeriksaan CT scan mengonfirmasi diagnosis *Dandy Walker Variant*. Kemudian dilakukan pemeriksaan MRI dan memperlihatkan gambaran *Dandy Walker Variant* dengan hidrosefalus *normopressure*.



Gambar 1. CT scan potongan (a) sagital, (b) aksial dan (c) koronal memperlihatkan hipoplasia vermis serebelum dan dilatasi kistik ventrikel IV.



Gambar 2. MRI potongan sagital, aksial dan koronal memperlihatkan hipoplasia vermis serebelum, ventrikulomegali, dan terhubungnya ventrikel IV dengan sisterna magna.

Kemudian pasien dirawat, dan disarankan untuk dilakukan operasi pemasangan *VP shunt*, tetapi istri menolak dengan alasan kondisi pasien yang sudah buruk. Satu bulan setelah perawatan pasien dibawa pulang ke rumah. Tiga minggu kemudian pasien meninggal. Sebelum terjadi kecelakaan, tidak terdapat

keluhan pada pasien. Pertumbuhan dan perkembangan pasien baik. Tidak tampak adanya pembesaran ukuran kepala. Tidak didapatkan tanda-tanda keterbelakangan mental. Pasien bekerja sebagai buruh, sudah menikah, dan memunyai dua orang anak.

Definisi

Penyakit *Dandy Walker* pertama kali dikemukakan pada tahun 1914 oleh Dandy dan Blackfan, kemudian D'Agostino pada tahun 1963 dan Hart pada tahun 1972 menegaskan kembali karakteristik sindrom *Dandy Walker*. *Dandy Walker Malformation* adalah suatu kelainan kongenital pada perkembangan rhombensefalon dengan gangguan pembentukan vermis serebelum, dilatasi kistik ventrikel IV, dan pembesaran fossa posterior. Sedangkan *Dandy Walker Variant* didefinisikan sebagai dilatasi kistik ventrikel IV, hipoplasia vermis serebelum tanpa disertai pembesaran fossa posterior. *Dandy Walker Variant* merupakan kelainan yang lebih ringan dibandingkan dengan *Dandy Walker malformation*.^{1,2,3}

Epidemiologi

Dandy Walker merupakan kelainan yang sangat jarang dijumpai, dengan estimasi insiden 1:30.000 kelahiran hidup. Insidens tertinggi ditemukan pada bayi dengan usia di bawah satu tahun. Tetapi pada beberapa kasus, onset *Dandy Walker* dapat terjadi pada usia dewasa. *Dandy Walker* lebih sering ditemukan pada wanita dibandingkan pada pria dengan perbandingan 3 : 1, tetapi belum diketahui faktor apa yang menyebabkan hal tersebut.^{1,4,5}

Etiologi

Penyebab dari *Dandy Walker* sampai saat ini masih belum diketahui dengan pasti. Terdapat teori yang mengatakan bahwa penyakit ini berhubungan dengan gangguan kromosom seperti trisomi 3, 9, 13, dan 18. Terdapat juga teori yang mengatakan bahwa faktor lingkungan seperti infeksi virus, alkohol, dan diabetes memiliki peranan dalam terjadinya penyakit ini, tetapi belum terdapat data yang membuktikannya.^{2,4,6}

Gejala Klinis

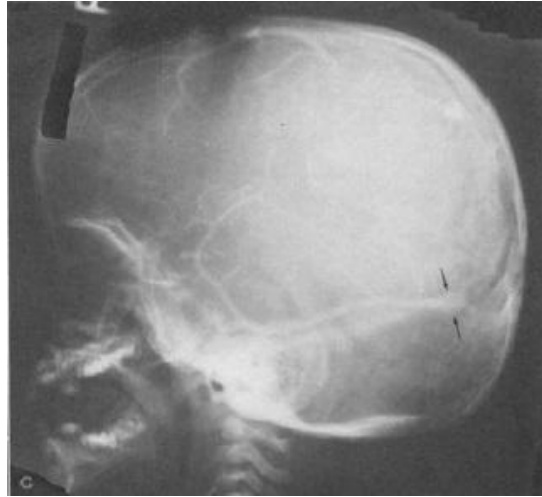
Pada *Dandy Walker Malformation*, tampilan klinis pasien pada umumnya berupa hidrocefalus, yang mencapai 80% kasus. Selain itu, didapatkan juga gambaran makrokranium sebagai akibat dari hidrocefalus atau pembesaran fossa posterior. Sedangkan kelainan neurologis yang dapat ditemukan berupa retardasi mental, gangguan keseimbangan, kejang, nistagmus, serta gangguan pernapasan yang dapat menimbulkan kematian. Sedangkan pada kasus *Dandy Walker Variant* onset dewasa, dapat tidak ditemukan gejala klinis sampai terjadinya pencetus yang menyebabkan munculnya gejala-gejala *Dandy Walker*.^{5,6,7}

Pemeriksaan Radiologis

Radiografi konvensional

Pemeriksaan radiografi konvensional pada kasus *Dandy Walker* tidak banyak memberikan informasi. Informasi yang didapatkan dari radiografi konvensional adalah didaptkannya pembesaran kepala dan satu tanda karakteristik pada *Dandy Walker*, yakni *Bucy's sign*, yang merupakan gambaran elevasi *torcular Herophili*.^{5,8}

Modalitas *CT scan* yang digunakan pada pasien dengan diagnosis *Dandy Walker* adalah potongan aksial, sagital, dan koronal, tanpa penggunaan media kontras. *CT scan* dapat memberikan gambaran hipoplasia vermis serebelum, dilatasi ventrikel IV, tanpa adanya pembesaran fossa posterior pada *Dandy Walker Variant*. Sedangkan pada *Dandy Walker Malformation*, *CT scan* akan memberikan gambaran tidak ditemukannya sebagian atau keseluruhan vermis serebelum, pembesaran fossa posterior, elevasi tentorium, dan hidrocefalus.^{9,10}



Gambar 3. Bucy's Sign Menunjukkan Elevasi Torcular Herophili

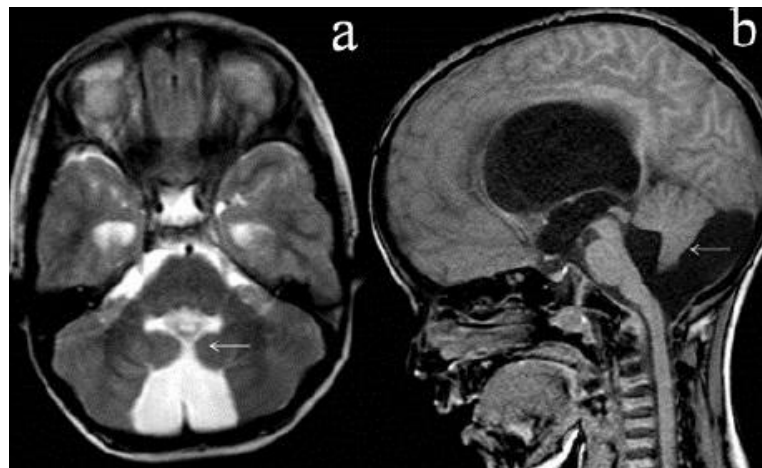


Gambar 4. Gambaran CT Scan pada Dandy Walker Variant Memerlihatkan Hipoplasia Vermis Serebelum.¹¹

Magnetic Resonance Imaging

Pemeriksaan MRI kepala tanpa pemberian kontras pada potongan koronal, aksial dan sagital dapat memberikan informasi terhadap kasus *Dandy Walker*. Hipoplasia atau tidak terbentuknya vermis serebelum dapat terlihat dengan baik menggunakan potongan sagital T1WI dan T2WI. Celah yang lebar di antara kedua hemisfer serebeli tanpa adanya vermis

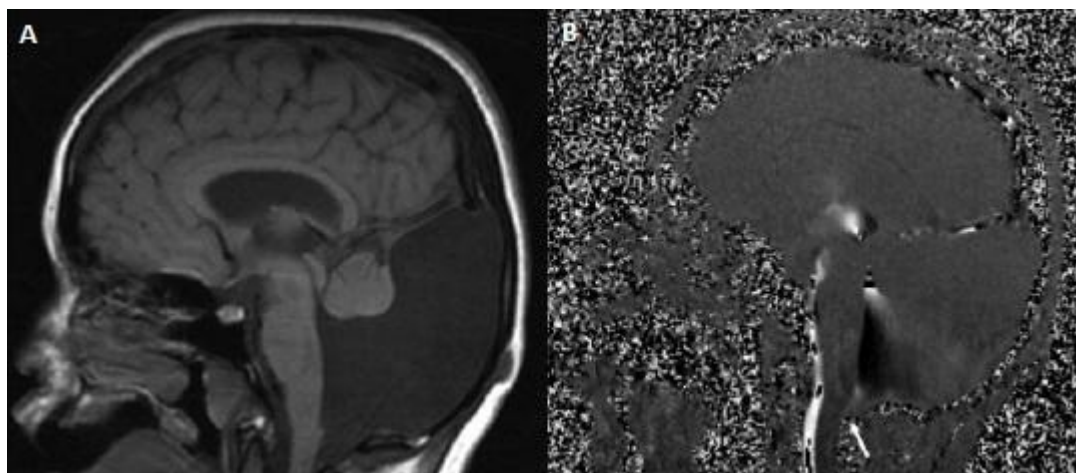
dapat terlihat pada potongan koronal ataupun aksial. Pembesaran fossa posterior, dilatasi kistik pada ventrikel IV, dapat terlihat dengan baik pada T1WI. Sedangkan tanda khas berupa *Key-hole deformity* yang ditemukan pada *Dandy Walker Variant*, menunjukkan adanya hubungan antara ventrikel IV dengan sisterna magna.^{10,12}



Gambar 5 (a) Pasien *Dandy Walker Variant* pada Pemeriksaan MRI T2WI Potongan Aksial dan (b) MRI T1WI Potongan Sagital Memerlihatkan Hipoplasia Vermis Serebelum dan Terdapat Komunikasi Ventrikel IV dengan Sisterna Magna¹³

Potongan sagital dapat memberikan informasi tentang elevasi *torcular herophili*, tentorium, hipoplasia dan kompresi batang otak, serta hidrosefalus obstruktif yang merupakan akibat dari dilatasi kistik ventrikel IV. Pemeriksaan

MRI *cine view* dan aliran cairan serebro spinal dengan *phase contrast* dapat berguna untuk mengetahui patensi dari jalur cairan serebro spinal.^{10,14,15}



Gambar 6. (A). MRI T1WI Potongan Sagital Memerlihatkan Dilatasi Ventrikel IV yang Berhubungan Dengan Lesi Kistik Di Fossa Posterior, Elevasi Tentorium, dan Agenesis Vermis Serebelum. (B). *Cine View* Cairan Serebro Spinal Memerlihatkan Tidak Ada Hubungan antara Dilatasi Kistik Dengan Ruang Subaraknoid Di Regio Servical (Tanda Panah Putih) dan Memerlihatkan Turbulensi di Akuaduktus.¹⁴

Diskusi

Pada umumnya, gejala penyakit *Dandy Walker* muncul pada masa kanak-kanak. Tetapi pada beberapa kasus, onset dari penyakit ini dapat muncul pada usia dewasa. Penyebab dari onset yang terlambat ini sampai sekarang

masih belum diketahui secara pasti, tetapi terdapat kepustakaan yang menyatakan bahwa trauma kepala mencetuskan munculnya gejala dari *Dandy Walker*, dengan tanda awal adalah hidrosefalus. Lipton melaporkan, dua dari tujuh kasus onset dewasa pada kasus *Dandy Walker* muncul dikarenakan adanya trauma

kecil pada kepala.

Pada beberapa pasien didapatkan adanya gejala defisit neurologis, tetapi terdapat pula pasien tanpa adanya gejala neurologis. Gejala timbul pada pasien dua sampai tiga minggu setelah trauma pada kepala. Pada kasus yang dilaporkan, pasien dapat hidup secara normal sampai usia 39 tahun, dan tidak terdapat kelainan mental ataupun pertumbuhan dan perkembangan. Gejala muncul satu bulan setelah terjadinya trauma pada kepala. Kemudian timbul gangguan neurologis berupa gangguan penglihatan, gangguan ingatan, dan kejang. Hal ini seperti yang dilaporkan oleh Kaminogo. Singh yang melaporkan gangguan neurologis berupa kejang pada *Dandy Walker* onset dewasa.^{19,20}

Terdapat dua teori yang mengatakan munculnya gejala setelah trauma kepala. Teori pertama adalah adanya perdarahan subaraknoid yang menyebabkan terganggunya aliran cairan serebro spinal, terutama pada ventrikel IV, sehingga menimbulkan hidrosefalus. Teori kedua adalah terjadinya obstruksi pada foramen *Magendie*. Selain itu, dapat pula terjadi obstruksi pada *aqueductus sylvii*. Dikatakan bahwa pada pasien dengan kelainan *Dandy Walker*, foramen pada sistem ventrikel tidaklah paten, sehingga dapat terjadi obstruksi jika terdapat pencetus.¹⁹

Pada umumnya, kasus *Dandy Walker* pada onset dewasa, memiliki prognosis yang cukup baik jika terdiagnosis dini dan diterapi dengan adekuat, terutama untuk menurunkan peningkatan tekanan intraventrikel dengan pemasangan *VP shunt*. Tetapi pada pasien ini, tidak dilakukan terapi pemasangan *VP shunt* dikarenakan keluarga menolak, dan pada akhirnya pasien meninggal.

Kesimpulan

Dandy Walker Variant merupakan kelainan kongenital dengan karakteristik hipoplasia vermis serebelum disertai dilatasi kistik ventrikel IV tanpa adanya pembesaran pada fossa posterior. Onset dari penyakit ini biasanya muncul pada anak-anak dengan usia < 1 tahun, tetapi dapat pula onset terjadi pada usia dewasa. Onset pada dewasa dilaporkan terjadi setelah adanya pencetus seperti trauma pada kepala. Prognosis dari penyakit ini jika diketahui dengan cepat cukup baik, yakni dengan melakukan pemasangan *VP shunt* untuk menurunkan tekanan intrakranial.

Modalitas radiologi utama yang dapat digunakan untuk menegakkan diagnosis adalah MRI. Hal ini dikarenakan pada pemeriksaan MRI dapat melihat jaringan dengan lebih jelas, dan dapat disertai pemeriksaan *cine view – phase contrast* untuk melihat aliran cairan serebro spinal.

Daftar pustaka

1. Sreelatha S, Nayak V, Sathya P, Hanji N. Dandy-Walker Variant: A Case Report. *Sch J Med Case Rep*. 2014;2(1):40–1.
2. Kumbak B, Bor M, Bahceci M. Dandy-walker variant in a fetus of an ICSI twin gestation: a case report. *Med J Trak Univ*. 2009;219–221. Available at: <http://www.balkanmedicaljournal.org/eng/makale/189/7/Full-Text>. Accessed August 2, 2014.
3. Lamonica DAC, Ferraz PMDP, Ferreira AT. Fragile X syndrome with Dandy-Walker variant: a clinical study of oral and written communicative manifestations. 2011;23(3):177–182.
4. Balaji SK, Raj KMK, Dubey K, Pratap R. Management of Dandy-Walker Cyst in a two year old child. 2013;2(3):93–6.
5. Choutka O, Mangano FT. Dandy-walker syndrome. In Youmans Neurological Surgery-Sixth Edition-H Richard Winn. Chapter 177. 2011:Elsevier: p.1906-10.
6. Lingeswaran A, Barathi D, Sharma G. Dandy-Walker variant associated with bipolar affective disorder. *J Pediatr Neurosci*. 2009;4(2):131–2. doi:10.4103/1817-1745.57341.
7. Hamid HA. Dandy Walker malformation. *Egypt J Hum Genet*. 2007;8(2):115–20.
8. Juhl JH, Wesenberg RL. Radiological findings in congenital and acquired occlusions of the foramina of Magendie and Luschka. *Radiology*. 1966;86(5):801–13.
9. Grenier E, Castro A, Ph D, Nemeroff CB. New-Onset Psychosis Associated With Dandy- Walker Variant in an Adolescent Female Patient. 2012:241–7.
10. Incesu L. Imaging in dandy-walker malformation. Updated: May 28, 2013. Cited: August 7, 2014. Available at: URL : <http://emedicine.medscape.com/article/408059-overview#showall>.
11. Knipe H, Radswiki. Dandy walker

- variant. Available from : URL : <http://radiopaedia.org/articles/dandy-walker-variant-2>.
12. Bano S, Chaudhary V, Yadav S. Congenital malformation of the brain. In Neuroimaging - Clinical applications. 2012. InTech:p.1-35.
 13. Bano S, Chaudhary V, Yadav S. Congenital Malformation of the Brain. 2000:1-37.
 14. Battal B, Kocaoglu M, Bulakbasi N, Husmen G, Tuba Sanal H, Tayfun C. Cerebrospinal fluid flow imaging by using phase-contrast MR technique. *Br J Radiol*. 2011;84(1004):758-65.
 15. Mbonane S, Andronikou S. Interpretation and value of MR CSF flow studies for paediatric neurosurgery. 2013;17(1):26-9.
 16. Blaser SI. Dandy-walker spectrum. In : Diagnostic Imaging Brain; 2004. Salt Lake City : Amirsys. h.1.26-9.
 17. Zimmer EZ, Lowenstein L, Bronshtein M, et al. Clinical significance of isolated mega cisterna magna. *Arch Gynecol Obstet*. 2007 Nov;276(5):487-90.
 18. Aggouri M, Boujraf S a, Benzagmout M, Chaoui ME. Arachnoid cyst of the posterior fossa. *Neurosciences (Riyadh)*. 2010;15(4):277-9.
 19. Kaminogo M, Ochi A, Moroki J, Shibata S. Onset of Dandy Walker Syndrome in Adult following Head Trauma : a case report. *Acta Med Nagasaki*. 44:53-7.
 20. Singh RK, Shahi M, Mhaske AN. Dandy Walker Syndrome in 5 th Decade of Life Case Report. *IOSR J Dent Med Sci*. 2013;11(1):5-8.