307

SINDROME DE JOUBERT, UN DIAGNÓSTICO ANATÓMICO

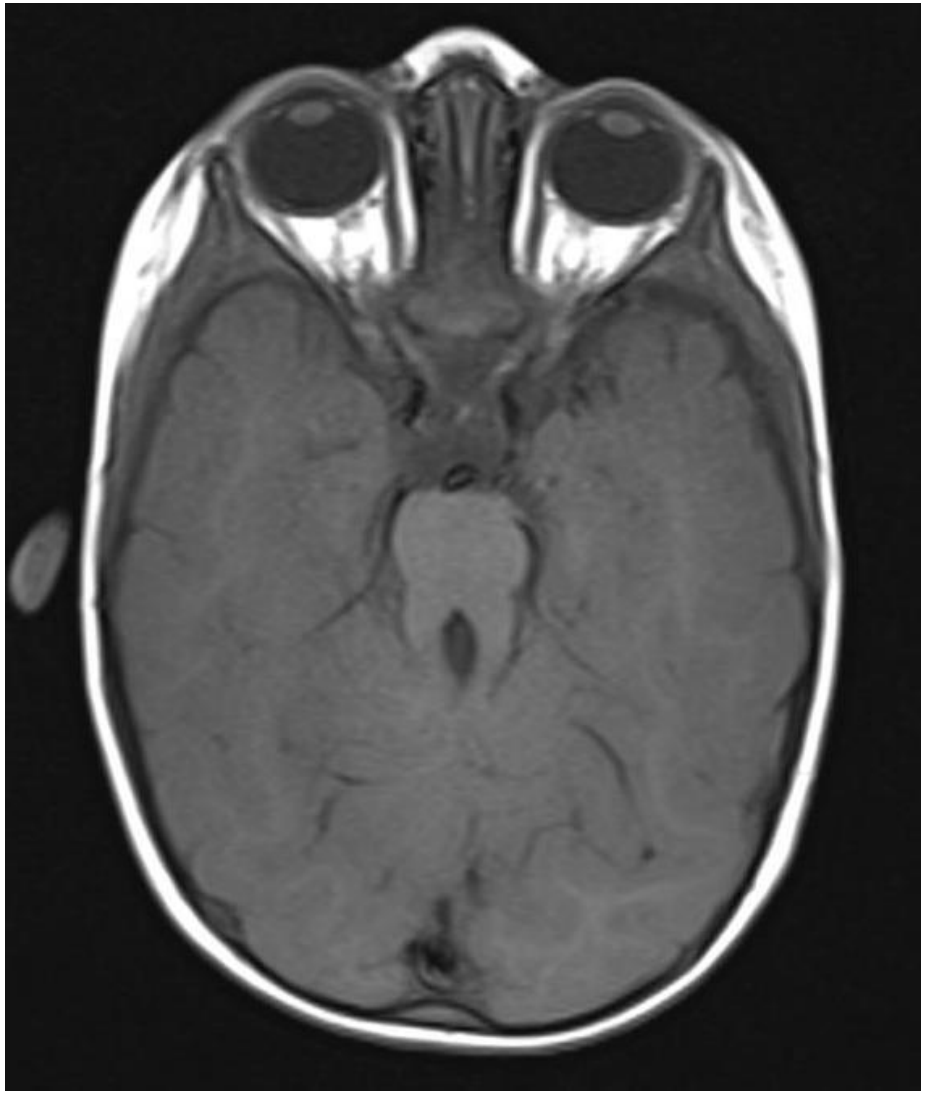
Rosario, Santa Fe, Argentina

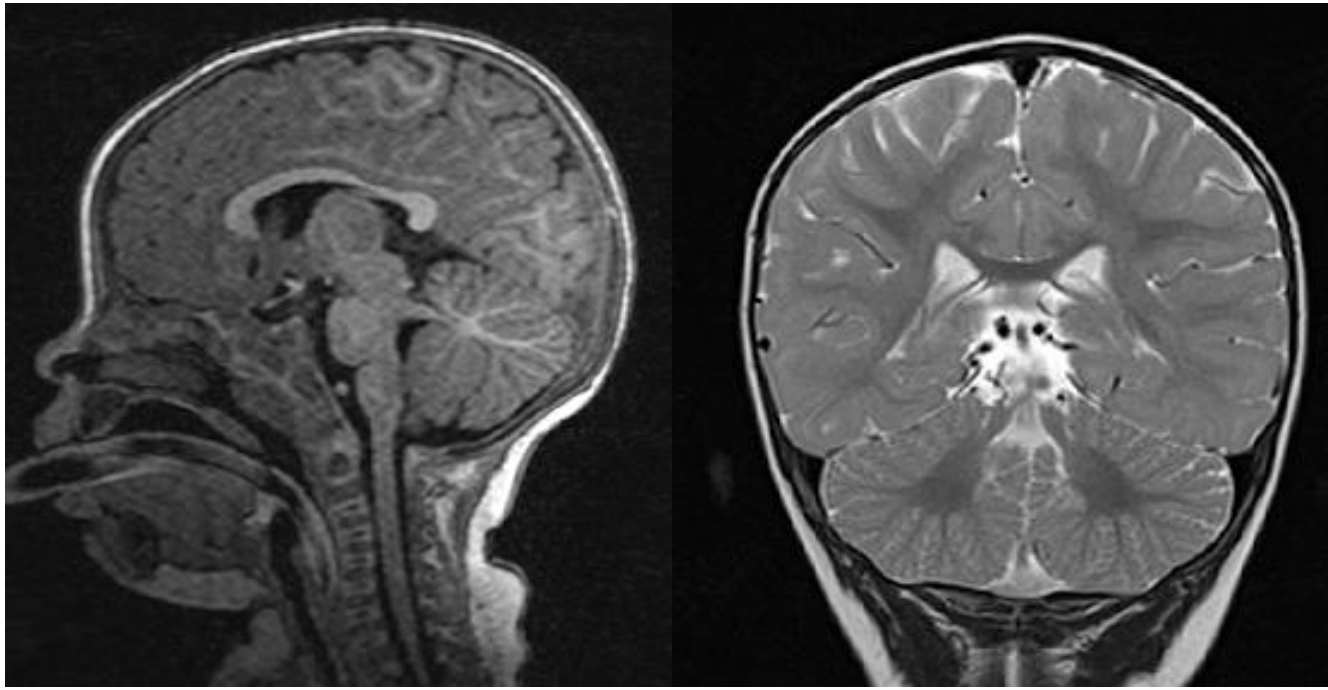
Campos Aymara
Colombini María
Server Eliana
Ricciuti Alan
Yah Yah Javier
Achilli Juan Carlos

CASO CLÍNICO RADIOLÓGICO

- Paciente de 2 años de edad.
- Recién nacido a término con controles prenatales normales.
- Presenta retraso psicomotriz, evidenciándose hipotonía que impedia la correcta bipedestación y posterior marcha.
- Se solicita RMI de cráneo bajo control anestésico con intención de estudiar fosa posterior.

RMI de cráneo sin contraste





Se observa el reconocido signo del "diente molar" caracterizado por la horizontalización y el ensanchamiento de los pedúncuos cerebelosos superiores dados por la agenesia del vermis cerebeloso. Ascenso del cuarto ventrículo.

Discusión

- El signo del diente molar es característico del Síndrome de Joubert (SJ) y trastornos genéticos relacionados al mismo (JSRD). El Síndrome de Joubert es una afectación autosómica recesiva genéticamente heterogénea, con una prevalencia de 1-100.000 nacidos vivos que provoca una alteración del neurodesarrollo. Tiene una presentación clásica de patrón respiratorio neonatal anormal dado por taquipnea/apnea, hipotonía, retraso en el desarrollo psicomotor y anormalidades óculo-motoras.
- El síndrome de Joubert puede estar asociado a displasia renal multiquística, fibrosis hepática, polidactilia y encefalocele occipital. Cuando el SJ se asocia a fibrosis hépática se llama síndrome de Gentile, si esto agrega oligofrenia, ataxia y colobomas se denomina Síndrome de COACH.

Conclusión

- La resonancia magnética nuclear es el método de elección para la de evaluación de la fosa posterior, y es el que permitió, mediante el hallazgo anatómico característico descripto, llegar al diagnóstico de una entidad infrecuente, siendo la puerta de entrada al estudio integral del paciente mediante genética, oftalmología y otros métodos de diagnóstico por imágenes dadas sus características sindrómicas.

Bibliografía

• Weerakkody Y, Sharma R, Ashraf A, et al. Joubert syndrome. Reference article, Radiopaedia.org (Accessed on 31 May 2024) https://doi.org/10.53347/rID-7418

• Ramos-Fernández JM, Extraviz-Moreno A, Calvo-Medina R, Ruiz-García C, Mora-Ramírez MD. Síndrome de Joubert: incidencia y descripción clínico radiológica de una serie genotipada de siete casos. Rev Neurol 2021;73 (04):115-120. doi: 10.33588/rn.7304.2021066

• Sara Marquina Cintora , Ariadna Sánchez Suárezª , Myriam Herrero Álvarez , Iván Carabaño Aguado , Elisa Aguirre Pascual , Enrique Salcedo Lobato , Enrique Medina Benítez. Joubert syndrome. Rev Pediatr Aten Primaria vol.23 no.90 Madrid abr./jun. 2021 Epub 09-Mayo-2022. https://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1139-76322021000200015