



19712 - Síndrome de Joubert, subtipo Óculo-renal

Gómez López de San Román, C.; Capra, M.; Blümel, M.; Caballero Sánchez, L.; Cerdán Santacruz, D.; Berrio Suaza, J.; Castrillo Sanz, A.; Mendoza Rodríguez, A.; Tabernero García, C.

Servicio de Neurología. Hospital General de Segovia.

Resumen

Objetivos: Se presenta un caso de síndrome de Joubert (SJ), subtipo óculo-renal.

Material y métodos: Mujer, natural de Rumanía, padres no consanguíneos, hermano mayor con misma clínica. Embarazo y parto normal, a los tres meses presenta dificultades visuales y nistagmo sensorial, diagnosticándose de amaurosis congénita de Leber (ACL). Posteriormente, retraso en la adquisición de hitos motores, hipotonía, ataxia cerebelosa y discapacidad intelectual. A los 19 años, tras empeoramiento de su situación basal, presenta insuficiencia renal secundaria a nefronoptisis precisando diálisis y posterior trasplante renal.

Resultados: Se realizó estudio genético a su hermano, identificándose la presencia en heterocigosis de dos variantes patogénicas en el gen CEP290, así como dos variantes de significado clínico incierto en los genes CEP290 y CSPP1. En la RM se observa malformación cerebelosa, atrofia del vermis cerebeloso, aumento del tamaño del IV ventrículo, alargamiento de los pedúnculos cerebelosos superiores, formando el signo del diente molar.

Conclusión: El SJ es una enfermedad rara genética, autosómica recesiva, específicamente una ciliopatía primaria. Se diagnostica mediante tres criterios: presencia del signo del diente molar en la RM, hipotonía en la infancia con posterior ataxia y discapacidad intelectual. La presencia de otros trastornos sistémicos definirá los fenotipos, siendo el de este caso el subtipo óculo-renal, asociado claramente con el gen CEP290. La función renal adecuada en la infancia no garantiza la normalidad futura. El establecimiento del gen-fenotipo garantiza la evaluación y el tratamiento óptimo de las complicaciones de la enfermedad. La terapia génica es una gran promesa para el tratamiento de las enfermedades renales quísticas y ACL asociadas con SJ.