



Sociedad Neurológica Argentina
Filial de la Federación Mundial
de Neurología

Neurología Argentina

www.elsevier.es/neurolarg

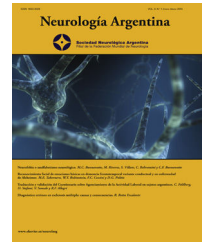


Imagen del mes

Síndrome de Joubert, diagnóstico después de 39 años

Joubert syndrome, diagnosis after 39 years

Jesús Neyra-León^{a,*} y Juliana Aparcana Machado^b

^a Escuela Profesional de Medicina Humana, Universidad Privada San Juan Bautista, Ica, Perú

^b Servicio de Neurología, Hospital Regional de Ica, Ica, Perú



Paciente mujer de 39 años, sin antecedente de importancia y nunca antes vista en establecimientos de salud, que acude para tramitar certificado de discapacidad; al examen físico se evidencia frente prominente, pliegues del epicanto, baja implantación de pabellones auriculares, signos cerebelosos, discapacidad intelectual, y nistagmo multidireccional. En la tomografía cerebral se evidenció ausencia casi en su totalidad del tejido cerebeloso; con agenesia de hemisferios cerebelosos, hipoplasia vermiana y malformación del tronco encefálico indicativo de signo del molar que corresponde al síndrome de Joubert.

Esta patología se debe a un desorden autosómico recesivo en el cromosoma 9q que se caracteriza por una malformación congénita en tronco cerebral con agenesia o hipoplasia del vermis cerebeloso con una prevalencia estimada en 1/100.000 nacido vivo^{1,2}. Existen hasta 6 subtipos clínicos de síndrome de Joubert, siendo este caso el subtipo puro ya que no se encontró defecto ocular, renal o hepático asociado³. En recién nacidos, clínicamente se manifiesta inicialmente como hipotonía y posteriormente viene la ataxia cerebelosa; también puede presentar patrones respiratorios anormales tipo hiperpnea episódica, nistagmo, epilepsia y retraso del desarrollo intelectual⁴. Asimismo, el diagnóstico se hace en edades tempranas, según estudios en los primeros años de vida debido a los evidentes signos clínicos que presenta; además el pronóstico de estos pacientes es pobre, con una tasa de

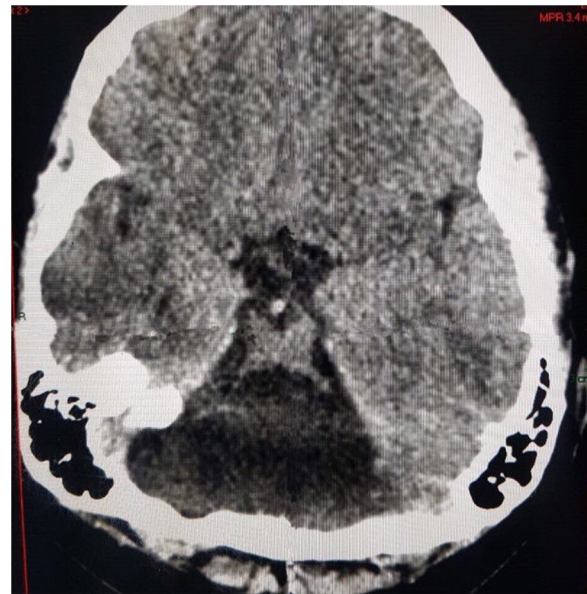


Figura 1 – En la tomografía cerebral en vista axial se evidencia el signo del molar que corresponde a hipoplasia vermiana con agenesia de hemisferios cerebelosos bilateral y malformación del tronco encefálico en paciente con síndrome de Joubert.

sobrevida en los primeros 5 años solamente del 50%⁵. La importancia de estas imágenes es el diagnóstico tardío de esta condición, ya que se hizo luego de 39 años (figs. 1 y 2).

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: jesus.24.47.1996@gmail.com (J. Neyra-León).

<https://doi.org/10.1016/j.neuarg.2020.07.002>

1853-0028/© 2020 Sociedad Neurológica Argentina. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

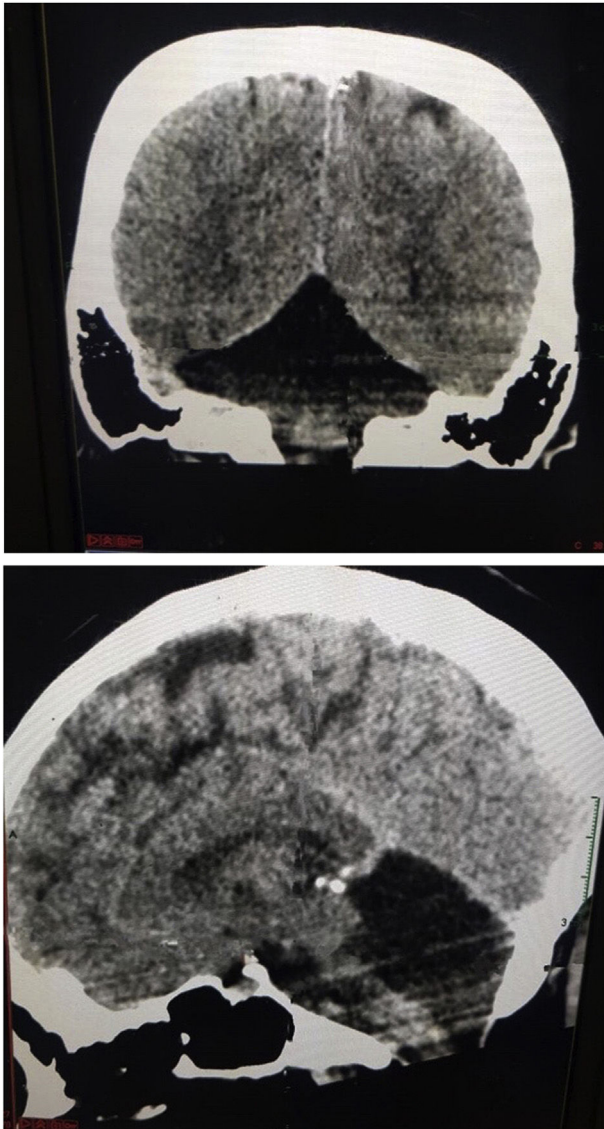


Figura 2 – A y B, en la tomografía cerebral en vista coronal y sagital se evidencia agenesia de hemisferios cerebelosos bilateral en paciente con síndrome de Joubert.

Contribuciones de los autores

JNL y JAM participaron en la concepción, diseño, redacción, revisión crítica y aprobación de la versión final del artículo.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener conflictos de intereses.

BIBLIOGRAFÍA

1. Kumar P, Dey A, Mittal K, Sharma R, Goyal A, Hira P. Joubert syndrome: A classic case. *J Fam Med Prim Care*. 2019;8:311.
2. Romani M, Micalizzi A, Valente EM. Joubert syndrome: Congenital cerebellar ataxia with the molar tooth. *Lancet Neurol*. 2013;12:894–905.
3. Akhtar A, Hassan SA, Falah NU, Khan M, Sheikh FN. Joubert syndrome: A rare radiological case. *Cureus*. 2019;11.
4. Bin Dahman HA, Bin Mubaireek A-HM, Alhaddad ZH. Joubert syndrome in a neonate: Case report with literature review. *Sudan J Paediatr* [Internet]. 2016;16:53–7 [citado 6 Jun 2020]. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27651554>.
5. Barreirinho MSM, Teixeira JF, Moreira NC, Calçada Bastos S, Gonçalves S, Barbot MC. Síndrome de Joubert: revisión de 12 casos. *Rev Neurol* [Internet]. 2001;32:812 [citado 23 Oct 2019]. Disponible en: <https://www.neurologia.com/articulo/2000589>.