

SÍNDROME DE JOUBERT, UNA IMAGEN DICE MÁS QUE MIL PALABRAS

Autores: Cuels, Eneas - Brito, Gonzalo - Garcia Saiz, Eduardo- Alconcher, Julieta - Testa, Leonardo - Climente, Cintia.

SIN CONFLICTO DE INTERÉS

Autor responsable: Eneas Cuels. Mar del Plata, Buenos Aires, Argentina. eneascuels@gmail.com

Presentación del caso

Paciente masculino de 28 años con antecedente conocido, presenta movimientos involuntarios. Se realiza resonancia magnética control.

Hallazgos imagenológicos

Se observa deformación de los pedúnculos cerebelosos superiores, de morfología alargada, engrosados y prominentes que dan una apariencia en “diente molar”, visualizándose además ausencia parcial de incisura tentorial con leve ascenso y alteración morfológica de la región superior del vermis (folias lingular-central) y del cuarto ventrículo.

Discusión

El síndrome de Joubert es un trastorno autosómico recesivo en el que hay un grado variable de agenesia vermiana del cerebelo.

La prevalencia es de aproximadamente 1 entre 100.000 y existen numerosas alteraciones con presencia variable, como lo son las anomalías oculares (coloboma o displasia de retina), nefronoptosis, riñones displásicos multiquísticos, fibrosis hepática, polidactilia, encefalocele occipital. Presenta variabilidad clínica, pudiendo manifestarse con hipotonía, movimientos oculares anormales o dificultades del patrón respiratorio.

El pronóstico a largo plazo de los niños con síndrome de Joubert no es claro, el retraso persistente del desarrollo neuromotor es una característica en estos pacientes.

El hallazgo característico en imágenes es el “signo del molar” del mesencéfalo, formado por la agenesia o hipoplasia del vermis cerebeloso y los pedúnculos cerebelosos superiores estrechos, horizontalizados, engrosados y elongados.

Conclusión

El síndrome de Joubert es una entidad poco frecuente, pero debe sospecharse en todo niño que presente hipotonía, movimientos oculares anormales y dificultades en el patrón respiratorio. El diagnóstico temprano permite realizar seguimiento detectando alteraciones que pueden presentarse en otros órganos.

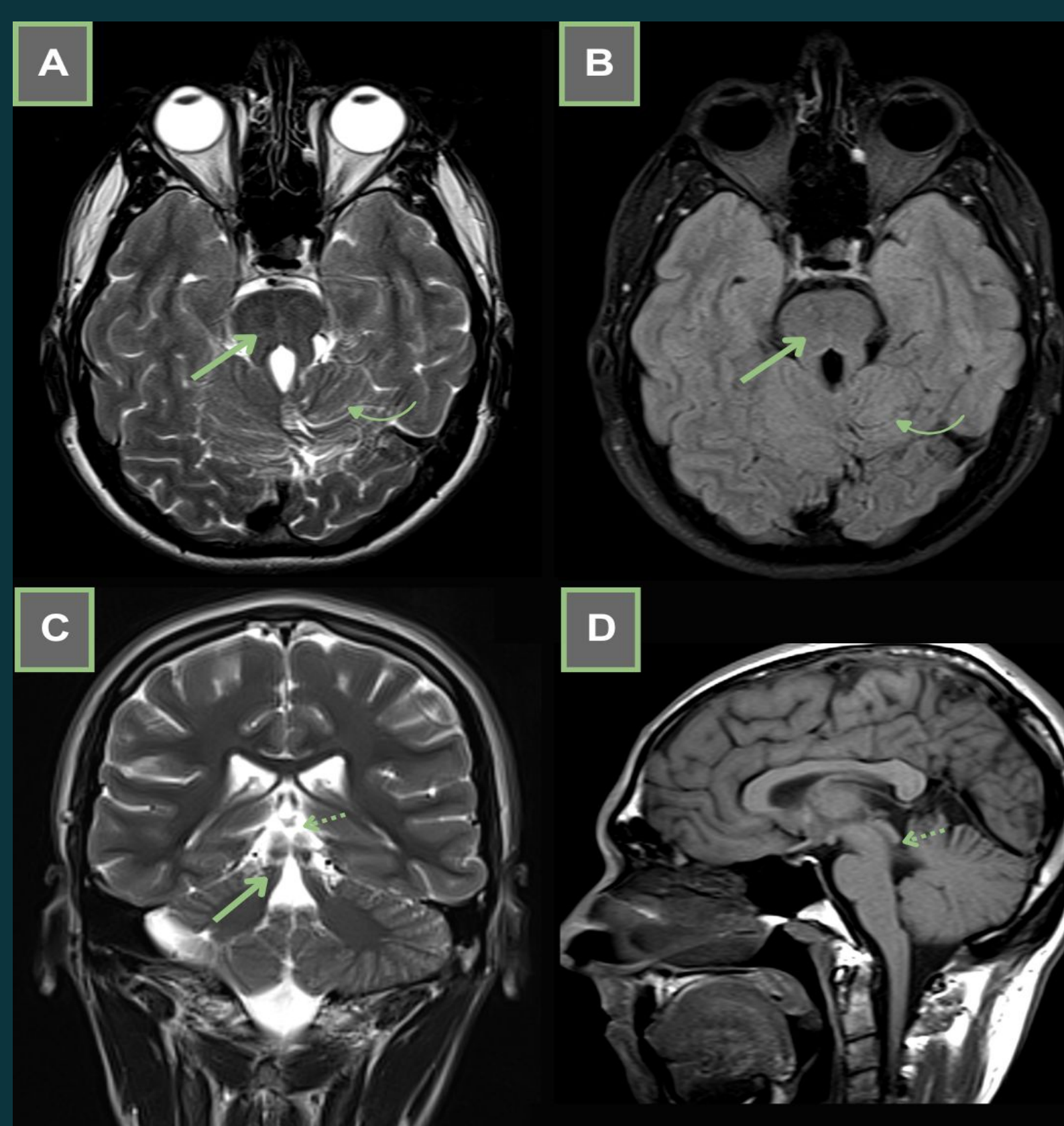


Figura 1: RM con secuencias axiales en T2 y FLAIR (A y B), coronal T2 (C) y sagital T1 (D), donde se observa deformación de los pedúnculos cerebelosos superiores, de morfología alargada, engrosados y prominentes que dan una apariencia en “diente molar” (flecha), visualizándose además ausencia parcial de incisura tentorial (flecha punteada) con leve ascenso y alteración morfológica de la región superior del vermis (folias lingular-central) (flecha curva). Leve deformación superior del cuarto ventrículo.



Figura 2: RM con secuencia axial en T2, visualizando la deformación de los pedúnculos cerebelosos superiores de morfología alargada, engrosados y prominentes de apariencia en “diente molar”, dando lugar al característico signo radiológico.

Bibliografía

- Sandeep Patel, A. James Barkovich. Analysis and Classification of Cerebellar Malformation. American Journal of Neuroradiology. Aug 2002, 23 (7) 1074-1087.
- Maria BL, Quisling RG, Rosainz LC, et al. Molar Tooth Sign in Joubert Syndrome: Clinical, Radiologic, and Pathologic Significance. Journal of Child Neurology. 1999;14(6):368-376.