

SÍNDROME DE JOUBERT ASOCIADO A ROMBOENCEFALOSINAPSIS

Dra. Marianeth Salazar Torres

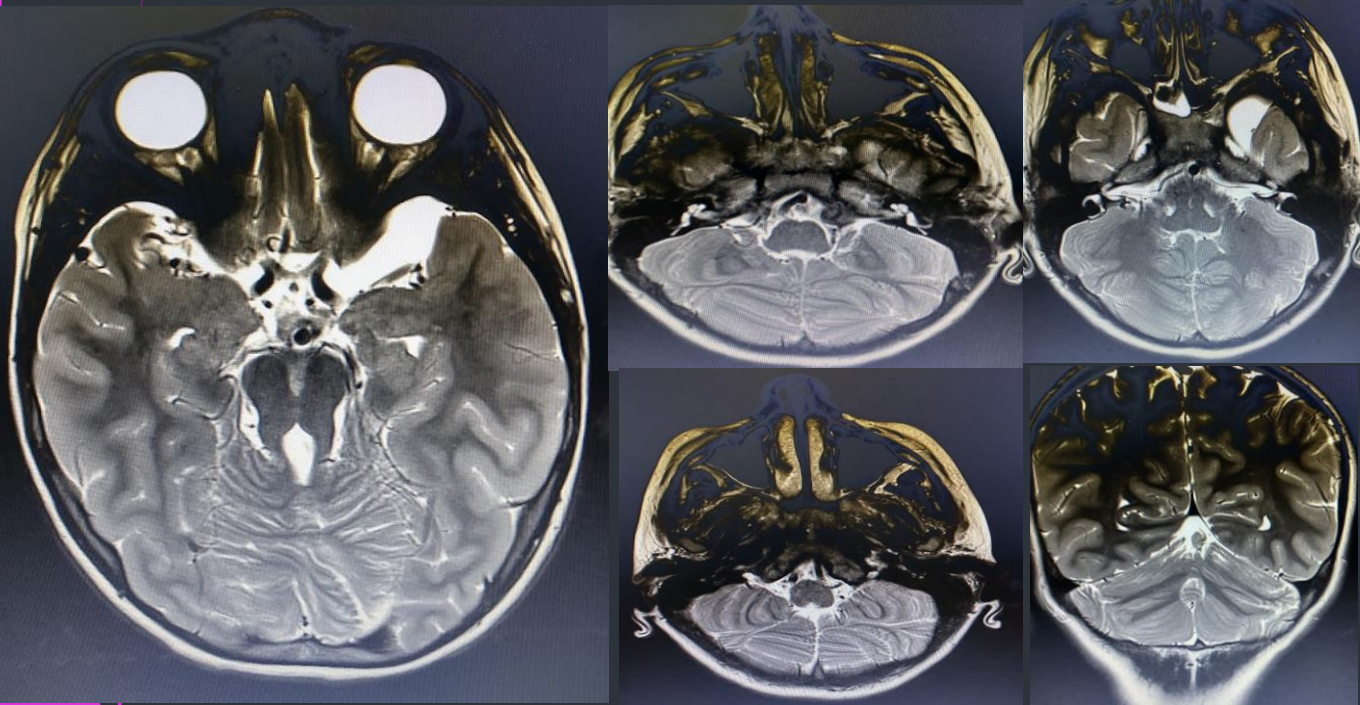
Neuróloga Pediatra adscrita a la Unidad Médica de Alta Especialidad del Centro Médico Nacional de Occidente.

Antecedentes: Masculino de 8 años, padre finado por enfermedad renal crónica con agenesia renal; tía paterna finada por enfermedad renal crónica, abuela paterna finada por cirrosis hepática. Producto de la segunda gestación, con oligohidramnios y doble circular de cordón; nace de término, Apgar 7, presentó polidactilia postaxial, retraso global del neurodesarrollo, alteraciones conductuales, estrabismo.

Objetivo: Presentar el caso de un paciente con síndrome de Joubert asociado a romboencefalosinapsis así como hallazgos genéticos.

Material y Métodos: Al interrogatorio se referían alteraciones de la coordinación motora, insomnio, irritabilidad, auto y heteroagresividad, ansiedad, fobias sensoriales, movimientos estereotipados. A la exploración física con alteraciones receptivo-expresivas del lenguaje, endoforia derecha, hipotonía central, marcha atáxica, pie talo valgo. Se solicitaron estudios de gabinete y fue enviado al servicio de genética. Se inicio tratamiento con Risperidona.

Resultado: La resonancia mostro signo del molar, romboencefalosinapsis, quiste de fosa posterior. Electroencefalograma normal; el estudio genético reporto dos variantes probable patogénicas en el gen TCTN2. Dada la persistencia de insomnio y ansiedad se agregó Clonazepam y Fluoxetina.



Conclusiones: El síndrome de Joubert es una ciliopatía, tiene una prevalencia de 1 en 80,000-100,000 nacidos vivos, herencia autosómica recesiva o ligada al X. Las manifestaciones clásicas de hipotonía, patrón respiratorio neonatal anormal, retraso en el desarrollo psicomotor y apraxia ocular; puede estar asociado a alteraciones multiorgánicas. Existen múltiples genes implicados uno de ellos es el TCTN2 que clásicamente muestra afectación orofaciocdigital como en nuestro paciente. El signo del molar es el hallazgo radiológico característico como en el caso que se presenta, se han documentado otras malformaciones del sistema nervioso asociadas, pero en la literatura revisada no se encontro la asociación con romboencefalosinapsis la cual por si sola tiene una muy baja prevalencia (0.13%), por la cual resulta aún más trascendente dar a conocer las características clínicas, genéticas y radiológicas del paciente.

Bibliografía:

- Ramos-Fernández JM, Extraviz-Moreno A, Calvo-Medina R, Ruiz-García C, Mora-Ramírez MD. Síndrome de Joubert: incidencia y descripción clinicorradiológica de una serie genotipada de siete casos. *Rev Neurol* 2021; 73: 115-20. Doi: 10.33588/rn.7304.2021066.
- Aldinger KA, Dempsey JC, Tully HM, et al. Rhombencephalosynapsis: Fused cerebellum, confused geneticists. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2018;178(4):432-439. doi:10.1002/ajmg.c.31666
- Huppke P, Wegener E, Böhrer-Rabel H, et al. Tectonic gene mutations in patients with Joubert syndrome. *Eur J Hum Genet.* 2015;23(5):616-620. doi:10.1038/ejhg.2014.1