Joubert syndrome and related disorders

Zespół Joubert i schorzenia pokrewne

Justyna Paprocka, Ewa Jamroz

Child Neurology Department, Silesian Medical University, Katowice, Poland

Neurologia i Neurochirurgia Polska 2012; 46, 4: 379-383 DOI: 10.5114/ninp.2012.30457

Abstract

The cerebellum plays a role not only in motor control but also in motor learning and cognition. Joubert syndrome is a rare heterogeneous inherited genetic disorder characterized by ataxia, hypotonia, developmental delay, and at least one of the following features: neonatal respiratory disturbances or abnormal eye movement. The estimated frequency of Joubert syndrome in the United States is around 1: 100 000. The term Joubert syndrome and related disorders (JSRD) has been recently coined to describe all disorders presenting with molar tooth sign on brain neuroimaging. Joubert syndrome is believed to be a representative of a new group of disorders named ciliopathies. The identification of seven causal genes (NPHP1, AHI1, CEP290, RPGRIP1L, TMEM67/MKS3, ARL13B, CC2D2A) has led to substantial progress in the understanding of the genetic basis of Joubert syndrome. The authors focus on clinical presentation of JSRD, differential diagnosis and molecular background.

Key words: Joubert syndrome, children, classification, clinical presentation.

Classification of Joubert syndrome and related disorders (JSRD)

Marie Joubert, a French neurologist, was the first to report Joubert syndrome (OMIM 213 300) in five patients who presented breathing disorders and abnormal

Streszczenie

Móżdżek odgrywa istotną rolę w kontroli nie tylko funkcji ruchowych, ale także procesów poznawczych. Zespół Joubert jest rzadkim heterogennym schorzeniem uwarunkowanym genetycznie, charakteryzującym się występowaniem ataksji, hipotonii, opóźnienia rozwoju psychoruchowego, a także jednej z następujących cech: zaburzeń oddychania w okresie noworodkowym lub nieprawidłowych ruchów gałek ocznych. Szacowana częstość występowania zespołu Joubert i zespołów pokrewnych w USA wynosi ok. 1:100 000. Zespół Joubert i zespoły pokrewne obejmuja schorzenia, w których występuje obraz "zęba trzonowego" w badaniu obrazowym układu nerwowego. Zespół Joubert stanowi przykład nowej grupy chorób nazywanych ciliopatiami. Identyfikacja 7 genów (NPHP1, AHI1, CEP290, RPGRIP1L, TMEM67/MKS3, ARL13B, CC2D2A) poczyniła znaczący postęp w zrozumieniu genetycznych podstaw zespołu Joubert. Autorzy prezentują objawy kliniczne zespołu Joubert i schorzeń pokrewnych, diagnostykę różnicową i podłoże genetyczne.

Słowa kluczowe: zespół Joubert, dzieci, klasyfikacja, obraz kliniczny.

eye movements, ataxia, and mental retardation associated with agenesis of the cerebellar vermis [1]. Maria *et al.* proposed the diagnostic criteria for Joubert syndrome: hypotonia, ataxia, developmental delay and 'molar tooth sign' [1,2]. The detailed classification of JSRD is presented in Table 1 [3-7].

Correspondence address: Justyna Paprocka, Child Neurology Department, Medical University of Silesia, ul. Medyków 16, 40-752 Katowice, Poland, phone: +48 32 207 16 00, fax: +48 32 207 16 15, e-mail: justyna.paprocka@interia.pl

Received: 16.04.2011; accepted: 21.09.2011