



SÍNDROME DE JOUBERT. A PROPÓSITO DE UN CASO

NEBOT NAVARRO A., MARTÍN PÉREZ JA., LÓPEZ SILVESTRE MF., ORTEGA SUAREZ D., GARCÍA CASTEJÓN MM.,
SÁNCHEZ TEMBLEQUE P., JÓDAR PÉREZ MA., MARÍN SÁNCHEZ MP.

INTRODUCCIÓN:

El síndrome Acrocalloso / Joubert tipo 12. Se trata de una enfermedad genética de muy baja prevalencia con un patrón de herencia autosómico recesivo. Los pacientes con esta enfermedad cursan con agenesia del cuerpo calloso, signo del molar en la RM, malformación de Dandy-Walker, discapacidad intelectual, polidactilia, cardiopatía y rasgos dismórficos.

DESCRIPCIÓN DEL CASO

Primigesta sin antecedentes médicos ni quirúrgicos de interés, únicamente como antecedente personal pareja consanguíneo (primo).

- Ecografía primer trimestre satisfactoria.
- Ecografía morfológica, se observa peso significativamente mayor para edad gestacional. Ventriculomegalia leve bilateral, a expensas de astas frontales, en forma de "asta de toro". Cavum disgenético que se corresponde con agenesia casi completa de cuerpo calloso. Plexos coroideos con aspecto atípico lobulado y refringentes. Pequeño quiste de Blake en fosa posterior. Orejas aparentemente de implantación baja. Polidactilia bilateral en ambas manos (6 dedos en cada una, el 6to de la mano derecha en hiperextensión cubital). Hipertelorismo y puente nasal ancho. Cardiomegalia con levocardia y levoápex
- QF-PCR NORMAL
- Array normal
- Resultado exoma: cuadro polimalformativo afecto de síndrome Acrocalloso / síndrome Joubert tipo 12
- RMN FETAL: Juicio diagnóstico: Signos radiológicos del Sd. de Joubert, con signo del diente Molar, ventriculomegalia y cuerpo calloso disgenético con agenesia casi completa (dudosa presencia de la rodilla). Megacisterna magna.
- ECO 3T a parte de los hallazgos observados previamente se observa derrame pericárdico significativo en cara anterior de 5.56 mm
- En la semana 41+2 se realiza inducción del parto que finaliza en cesárea por NPP.

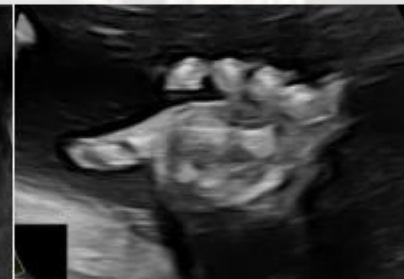
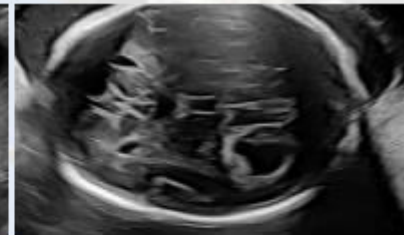
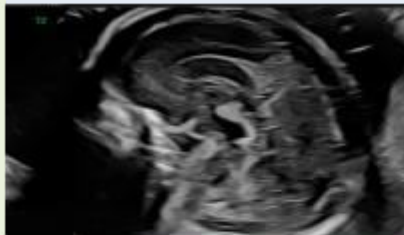


Imagen 1: agenesia del cuerpo calloso
Imagen 2: cavum disgenético
Imagen 3: ECO 3D, hipertelorismo
Imagen 4 y 6: polidactilia
Imagen 5: RMN, signo del molar

CONCLUSIONES

1. Prevalencia estimada de 1 de cada 80.000-100.000 recién nacidos vivos. Se engloba entre las ciliopatías.
2. Se caracteriza por una malformación distintiva del cerebelo y el tronco encefálico identificada como el "signo del molar" (prácticamente patognomónica).
3. Manifestaciones que incluyen distrofia retiniana, colobomas oculares, enfermedad renal, encefalocele occipital, fibrosis hepática, polidactilia, hamartomas orales y anomalías endocrinas
4. La neurorradiología por resonancia magnética desempeña un papel fundamental para el diagnóstico de este síndrome.

