

Síndrome de Joubert

Joubert Syndrome

Apresentamos o caso de uma mulher de 30 anos, com antecedentes de atraso do desenvolvimento psicomotor inicial. Observada em consulta por crises tónico-clónicas generalizadas. Ao exame objectivo apresentava, apraxia oculomotora subtil, estrabismo divergente do olho esquerdo e marcha de base alargada com instabilidade. Durante o estudo etiológico da epilepsia realizada imagem de ressonância magnética (IRM) encefálica que revelou hipoplasia do vérmis do cerebelo, formando “sinal do dente molar”, sugestivo de síndrome de Joubert (SJ). Não foram identificadas outras condições patológicas associadas.

O SJ é uma doença autossómica recessiva caracterizada por um largo espectro de malformações do rombencéfalo¹. O síndrome clássico caracteriza-se por hipoplasia de tecido cerebeloso, défice cognitivo/atraso do desenvolvimento, anomalias dos movimentos oculares e pela presença do “sinal do dente molar” em iRM¹⁻³. Este sinal resulta do alargamento das vias de circulação de líquido e afilamento dos pedúnculos cerebelosos superiores por hipoplasia ou aplasia do vérmis cerebeloso¹. Além do SJ, outros cursam com o “sinal do dente molar” como o síndrome de Dekaban-Arima, de COACH (hipoplasia Cerebelo, Oligofrenia, Ataxia congénita, Coloboma ocular e fibrose Hepática) ou o de Varadi-Papp¹. Recentemente estes síndromes foram agrupados como “síndrome de Joubert e síndromes relacionados” e são considerados ciliopatias^{1,4}. No SJ puro não se verifica atingimento de outros órgãos mas nos síndromes relacionados é frequente o atingimento renal, hepático ou da retina^{1,4}. Não há clara associação do fenótipo do SJ a um genótipo mas foram ocasionalmente identificadas mutações pontuais¹.

O tratamento consiste sobretudo na resolução de condições associadas, sendo o prognóstico dependente da gravidade da malformação¹⁻³.

Bibliografia

1. Brancati F, Dallapiccola B, Valente E. Joubert Syndrome and related disorders. *Orphanet J Rare Dis* 2010; 5:20.
2. Safronova M, Barbot C, Resende Pereira J. Hipoplasias cerebelosas. *Acta Méd Port* 2010; 23: 841-852.
3. Parisi MA. Clinical and molecular features of Joubert syndrome and related disorders. *Am J Med Genet C Semin Med Genet* 2009; 151C(4): 326–40.
4. Sattar S, Gleeson JG. The ciliopathies in neuronal development: a clinical approach to investigation of Joubert syndrome and Joubert syndrome-related disorders. *Dev Med Child Neurol* 2011; 53:793-8.

Diagnóstico: Síndrome de Joubert

Andrea Vilas-Boas¹, Filipe Correia²

¹Serviço de Medicina Interna, ²Serviço de Neurologia.
Hospital Pedro Hispano, Matosinhos. Portugal

Correspondencia: andreiapvilasboas@gmail.com
Como citar este artículo: Vilas-Boas A, Correia F
Síndrome de Joubert. *Galicía Clin* 2014; 75 (1): 42

Recibido: 2/9/2013; Aceptado: 11/11/2013

Figura 1. Ressonância magnética encefálica em T2

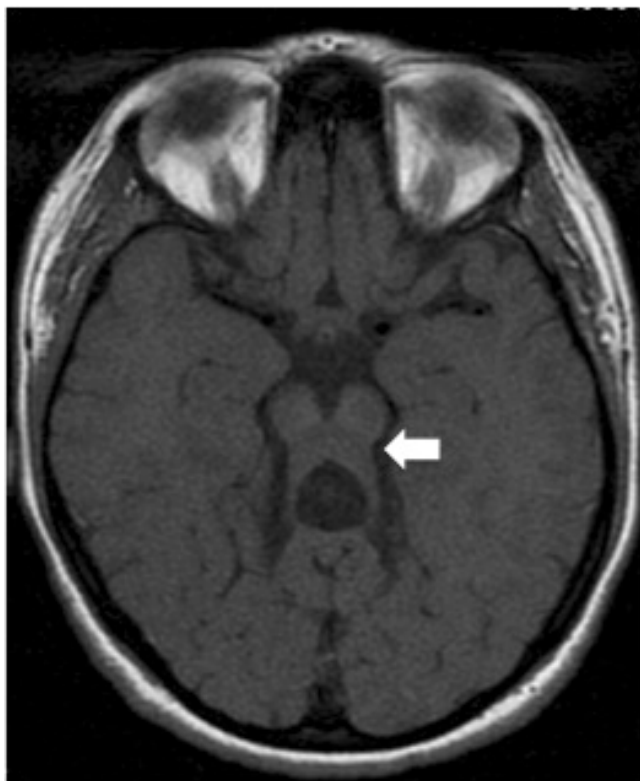


Figura 2. Ressonância magnética encefálica: corte sagital

