

Síndrome de Joubert



Es un síndrome que se caracteriza por **malformaciones congénitas del tronco cerebral** y agenesia (ausencia parcial o total) o hipoplasia (desarrollo incompleto) de la vermis cerebelar (área del cerebro situada entre los dos hemisferios cerebelosos); lo que puede llevar a un patrón respiratorio anormal, nistagmo (movimiento involuntario de los ojos), hipotonía (tono muscular disminuido), ataxia (problemas en el control de los movimientos) y atraso en alcanzar un buen desarrollo motor.

Causas del Síndrome de Joubert

Un gran número de casos del síndrome es esporádico, esto es, no es heredado; sin embargo en algunas familias aparentemente es transmitido de forma **autosómica recesiva**. Es decir debe haber presencia de dos copias de un gen anormal para que una enfermedad dada pueda darse; por lo cual este tipo de alteraciones recesivas se presenta cuando un individuo hereda el mismo gen (no normal) para una determinada característica o rasgo de cada uno de los padres, si se recibe solo una copia del gen que ocasiona la enfermedad, la persona solo será portadora pero no tendrá los síntomas.

Genéticamente el síndrome es heterogéneo, siete genes y dos loci cromosomales se han asociado a la enfermedad.

Se estima que su prevalencia sea de 1 caso por cada 100.000 nacidos vivos.

Síntomas del Síndrome de Joubert

En vista de que el síndrome puede involucrar muchas áreas y órganos del cuerpo, los síntomas variaran entre los diferentes pacientes que lo sufren.

Durante el periodo neonatal, generalmente el síndrome se manifiesta con una **respiración irregular** y nistagmo. Ya durante la infancia puede aparecer hipotonía y el desequilibrio y falta de coordinación por ataxia cerebelar pueden desarrollarse posteriormente, la adquisición de atraso en el desarrollo motor es común.

Las capacidades cognitivas pueden variar desde un déficit intelectual grave hasta inteligencia normal.

En algunos casos pueden presentarse crisis de apraxia oculomotora, que consiste en una dificultad para fijar la mirada y mover los ojos en la línea horizontal, por lo que quien la padece debe mover la cabeza como forma de auxilio.

Algunos aspectos característicos del síndrome incluyen: cabeza grande, frente abultada, cejas redondeadas, orificios nasales prominentes, boca abierta (con tendencia inicial a tener formato ovalado, posteriormente apariencia romboide y finalmente puede verse triangular con ángulos hacia abajo), protrusión de la lengua con movimientos rítmicos, orejas inclinadas, distrofia retiniana, nefronoptosis (problema renal con progreso hacia insuficiencia renal terminal) ,polidactilia (dedos adicionales en manos o pies), labio leporino, fisuras en el paladar, anomalías hepáticas y también pueden presentarse convulsiones.

Diagnóstico del Síndrome de Joubert

El síndrome puede ser diagnosticado con base en las características clínicas principales que presente el paciente (hipotonía, ataxia, atraso en el desarrollo y apraxia oculomotora) lo cual requiere además de una evaluación física detallada, la utilización de análisis precisos como los de resonancia magnética nuclear.

En vista de que en aproximadamente el 40 % de los casos del síndrome se presentan alteraciones de índole genética, suelen utilizarse pruebas de **genética molecular** para poder identificar las mismas.

En familias que poseen un historial genético del síndrome, se debe realizar un diagnóstico prenatal por medio de ecosonografías del feto y pruebas moleculares

Tratamiento del Síndrome de Joubert

No existe una cura para el síndrome de Joubert. El tratamiento es sintomático y de soporte.

La estimulación física, ocupacional y **fonoaudiología** suelen ser recomendadas para mejorar la hipotonía y reducir el atraso en cuanto al desarrollo motor y así beneficiar el desarrollo general de algunos portadores del síndrome.

Se debe mantener la observación permanente en los casos donde los patrones respiratorios sean anormales; al igual que para los casos donde se presenten complicaciones progresivas del hígado, ojos y riñones; todos estos casos más específicos deben ser tratados en centros de referencia y por equipos médicos especializados en cada área.

El asesoramiento genético es una herramienta clínica muy importante para prevenir casos nuevos, especialmente en las parejas con un primer hijo afectado por el síndrome. El riesgo de tener otro hijo con el síndrome en posteriores gestaciones es de 25 %.

El pronóstico para los pacientes portadores del síndrome de Joubert varía, algunos pueden presentar una forma moderada del síndrome con deficiencia motora mínima y buen desarrollo mental, mientras otros pueden manifestar deficiencias motoras severas y atraso mental grave. En el caso de los niños afectados con el síndrome el mismo va a depender de si los **vermis cerebelares** están desarrollados parcialmente o están completamente ausentes, así como de la severidad de otras afecciones de los órganos. Las formas moderadas del síndrome tienen un futuro favorable y la mayoría de los niños afectados de esta forma sobrevive la infancia y alcanza la edad adulta.